



**UNIVERSIDAD NACIONAL DE LA PLATA**

**FACULTAD DE CIENCIAS EXACTAS**

**DEPARTAMENTO CIENCIAS BIOLÓGICAS**

---

**Trabajo de Tesis Doctoral: “Diversidad genética de la  
región no pseudoautosómica del cromosoma X en las  
poblaciones de Corrientes y Misiones:  
determinación de marcadores poblacionales y  
marcadores para identificación.”**

---

**Tesista: Di Santo Meztler, Gabriela Paula**

**Director/a: Catanesi, Cecilia Inés**

**Codirector/a: ---**

**Año: 2018**

# Prefacio

Esta Tesis es presentada como parte de los requisitos para obtener el grado académico de Doctor de la Facultad de Ciencias Exactas, Área Ciencias Biológicas, de la Universidad Nacional de La Plata. La misma contiene los resultados de los estudios desarrollados bajo la dirección de la Dra. Cecilia Inés Catanesi.

Gabriela Paula Di Santo Meztler.  
e-mail: [unlpbiotec@gmail.com](mailto:unlpbiotec@gmail.com)  
La Plata, Marzo de 2018.



# Resumen

Las poblaciones que habitan la Argentina actual se originaron debido al mestizaje principalmente de nativos, europeos y africanos. Como consecuencia de este proceso, la población argentina posee una combinación genética particular en su genoma, de acuerdo con el distinto grado de aporte de cada población europea y de cada población nativa y africana. El principal aporte de europeos fue de españoles e italianos, pero también franceses, alemanes, polacos y ucranianos, entre otros, quienes han contribuido en mayor o menor medida a la actual constitución biológica y cultural. Además, cada región del país es habitada por diferentes comunidades nativas, cada una de las cuales aportó un componente biológico y cultural particular; en el noreste las principales fueron guaraníes, guaycurúes y mataco-mataguayos. Por otra parte, los africanos llegaron a nuestro país como esclavos, y actualmente su legado genético es el que se encuentra presente en la población argentina en menor proporción, en comparación con los componentes europeo y nativo.

Todos estos eventos poblacionales tienen su efecto a nivel genético; en particular este trabajo se enfocó en el estudio de 50 marcadores del cromosoma X de cuatro poblaciones del noreste argentino (NEA) con el objetivo de conocer su composición genética. El cromosoma X posee un amplio espectro de polimorfismos genéticos (STR, INDEL, SNP, Secuencias Alu) los cuales presentan distintas tasas mutacionales dependiendo del tipo de polimorfismo y según la región del cromosoma en que se encuentre. Una pequeña porción pseudoautosómica en cada extremo del cromosoma X recombina con sus correspondientes regiones pseudoautosómicas en el cromosoma Y, mientras que el resto del X no recombina con el Y. Por su modo de herencia, esta región específica provee un material de análisis único para estudios de genética poblacional debido a que presenta dos características importantes. Los varones presentan un solo X, por lo cual las variaciones observadas en diferentes marcadores pueden combinarse en forma sencilla para determinar haplotipos. Además de su aplicación en estudios poblacionales, los marcadores ubicados en la región no pseudoautosómica del X son de utilidad en estudios de identificación forense.

Mediante el estudio de los polimorfismos del cromosoma X, se caracterizaron los parámetros poblacionales habituales incluyendo frecuencias alélicas, genotípicas, ajuste al equilibrio de Hardy-Weinberg,  $F_{ST}$ , estructura genética y distancias genéticas entre las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado y una población nativa misionera (Mbyá), además de estimar el grado de ligamiento entre los marcadores analizados. Estos análisis mostraron diferenciación entre las poblaciones estudiadas así como también con datos poblacionales tomados de la bibliografía y poblaciones argentinas tipificadas en el laboratorio de Diversidad Genética. Los marcadores del cromosoma X utilizados en este trabajo resultaron informativos para diferenciar poblaciones del noreste argentino con diferentes niveles de mezcla con grupos nativos. Las inserciones Alu resultaron útiles para comparar poblaciones distantes, ya que dieron información importante para distinguir un origen europeo más claro en un sector de la población de Eldorado y marcaron una clara diferenciación entre las poblaciones citadinas del noreste, las nativas de Argentina, las africanas y las nativas de Bolivia. Los INDEL, SNP y STR fueron más informativos para revelar la diferenciación entre las poblaciones del NEA.



# Originalidad

Las ideas, desarrollos, y resultados obtenidos son originales del autor y del director de la Tesis, salvo explícita mención.



# Agradecimientos

En primer lugar quisiera agradecer a la Facultad de Ciencias Exactas de la Universidad Nacional de La Plata, no sólo por haberme permitido realizar mi doctorado sino también por haberme brindado la formación académica gratuita y de calidad de la carrera de grado. Siempre estará presente en mi memoria este regalo que la sociedad y el Estado me brindaron.

A mi directora de Tesis Cecilia Catanesi, por haberme confiado esta línea de trabajo y haberme permitido realizar mi Tesis doctoral.

A los jurados, que aceptaron gentilmente evaluar este trabajo de Tesis.

A las chicas del laboratorio por el compañerismo que hicieron que los años de doctorado fueran mucho más llevaderos; por los mates y mates compartidos.

A todos los amigos que encontré en esta etapa, no sólo en el laboratorio, sino también en el Conservatorio de Música, la Compañía Itinerante, el Coro Universitario y también a mis amigos de siempre.

A la Dra. Laura Glesmann, por haber afianzado las bases de esta línea de trabajo que aportó tanta información valiosa a esta Tesis doctoral.

Al Lic. Adrián Aramayo y a la Lic. Martina Debandi por la información aportada de las poblaciones del Chaco.

A la Lic. Brenda Bezus por la información aportada de la población de Buenos Aires.

A la Dra. María Esther Esteban Torné por la buena predisposición en atender mis dudas e inquietudes.

A mi familia que aunque es poco convencional, es la que me tocó y así la quiero.

A mi familia política, en especial a mis suegros, por el cariño.

A Santiago, por ser mi compañero de vida, siempre tan leal y noble. Sigo admirada por tu moral y tu ética, no sólo para conmigo sino también con el resto de las personas que te rodean. Esta Tesis no hubiera sido lo mismo sin tu ayuda.

A todos los donantes voluntarios que permitieron llevar a cabo este trabajo, y a las personas que me ayudaron a coleccionar las muestras que tanto nos cuesta conseguir producto de la burocracia absurda de este país.

A la base de datos NCBI, ya que sin esta invaluable fuente de datos todo sería mucho más complicado. El acceso a la información no tiene precio y debería ser equitativo para los científicos de todo el mundo.

A los desarrolladores de los *softwares* libres que nos brindan herramientas para trabajar.

A Sci-Hub por derribar barreras y permitir que toda la comunidad científica tenga acceso a los trabajos que nuestros colegas producen y con el que las editoriales pretenden lucrar.

A Aaron Swartz, hacktivista estadounidense que luchó por la difusión del conocimiento científico y que decidió poner fin a su vida por las presiones de las editoriales y del Gobierno de su país. Comparto en el siguiente *link* su Manifiesto por la Guerrilla del Acceso Abierto y que hoy se encuentra más vigente que nunca: [https://endefensadelsl.org/guerrilla\\_del\\_acceso\\_abierto.html](https://endefensadelsl.org/guerrilla_del_acceso_abierto.html)





# Índice general

<b>Prefacio</b>	<b>iii</b>
<b>Resumen</b>	<b>v</b>
<b>Originalidad</b>	<b>vii</b>
<b>1. Introducción</b>	<b>1</b>
1.1. Población argentina . . . . .	1
1.2. Provincia de Misiones . . . . .	2
1.2.1. Ubicación geográfica . . . . .	2
1.2.2. Los habitantes precolombinos . . . . .	3
1.2.3. La conquista . . . . .	4
1.2.4. Las reducciones jesuíticas . . . . .	4
1.2.5. Migración y proceso de poblamiento . . . . .	6
1.2.6. Colonización oficial . . . . .	6
1.2.7. Colonización privada . . . . .	7
1.3. Provincia de Corrientes . . . . .	10
1.3.1. Ubicación geográfica . . . . .	10
1.3.2. Corrientes en el mundo guaraní . . . . .	10
1.4. Procesos poblacionales: Evolución de las frecuencias alélicas en las poblaciones	13
1.5. Marcadores genéticos . . . . .	14
1.6. Hipótesis . . . . .	17
1.6.1. Hipótesis general . . . . .	17
1.6.2. Hipótesis auxiliar 1 . . . . .	17
1.6.3. Hipótesis auxiliar 2 . . . . .	17
1.7. Objetivos . . . . .	17
1.7.1. Objetivos generales . . . . .	17
1.7.2. Objetivos específicos . . . . .	18
<b>2. Materiales y Métodos</b>	<b>19</b>
2.1. Muestras . . . . .	19
2.2. Extracción de ADN . . . . .	20
2.3. Técnicas empleadas para la tipificación . . . . .	21
2.3.1. PCR de punto final . . . . .	21
2.3.2. Múltiplex . . . . .	22
2.3.3. Electroforesis capilar . . . . .	22
2.3.4. Electroforesis en gel de agarosa y poliacrilamida . . . . .	22
2.3.5. Corte del amplicón mediante enzima de restricción-RFLP . . . . .	22
2.4. Marcadores . . . . .	23
	<b>ix</b>

2.4.1.	Microsatélites X-STR . . . . .	23
2.4.2.	Inserciones-deleciones X-INDEL . . . . .	25
2.4.3.	Polimorfismos de un solo nucleótido X-SNP . . . . .	29
2.4.4.	Inserciones Alu X-ALU . . . . .	31
2.5.	Análisis estadístico . . . . .	33
2.5.1.	Cálculos de la variabilidad poblacional . . . . .	33
2.5.1.1.	Frecuencias Alélicas . . . . .	33
2.5.1.2.	Frecuencias Genotípicas . . . . .	33
2.5.1.3.	Número de Alelos . . . . .	33
2.5.1.4.	Número Efectivo de Alelos . . . . .	33
2.5.1.5.	Número Medio de Alelos . . . . .	34
2.5.1.6.	Heterocigosis Observada . . . . .	34
2.5.1.7.	Heterocigosis Media . . . . .	34
2.5.1.8.	Heterocigosis Esperada y Equilibrio de Hardy-Weinberg . . . . .	35
2.5.1.9.	Análisis de Desequilibrio de Ligamiento . . . . .	35
2.5.2.	Estructura Poblacional . . . . .	35
2.5.2.1.	Índice de <i>Wright</i> . . . . .	35
2.5.2.2.	Índice de <i>Reynolds</i> . . . . .	36
2.5.2.3.	Índice $R_{ST}$ . . . . .	36
2.5.2.4.	Distancia Genética . . . . .	36
2.5.2.5.	Análisis de Varianza Molecular . . . . .	37
2.5.3.	Inferencia Genética de Poblaciones . . . . .	37
2.5.4.	Corrección de Bonferroni . . . . .	37
2.5.5.	Parámetros Forenses . . . . .	37
2.5.5.1.	Contenido de Información del Polimorfismo . . . . .	37
2.5.5.2.	Poder de Exclusión . . . . .	38
2.5.5.3.	Poder de Discriminación . . . . .	38
<b>3.</b>	<b>Resultados</b>	<b>39</b>
3.1.	X-STR . . . . .	39
3.1.1.	Frecuencias alélicas (X-STR) . . . . .	41
3.1.2.	Frecuencias genotípicas (X-STR) . . . . .	41
3.1.3.	Número de alelos observados, efectivos y medios y contenido de información de polimorfismo (X-STR) . . . . .	49
3.1.4.	Heterocigosis observada, esperada y equilibrio de Hardy-Weinberg (X-STR) . . . . .	49
3.1.5.	$R_{ST}$ . . . . .	52
3.1.6.	$F_{ST}$ e índice de <i>Reynolds</i> (X-STR) . . . . .	52
3.1.7.	Análisis de estructura genética (X-STR) . . . . .	53
3.2.	X-INDEL . . . . .	54
3.2.1.	Frecuencias alélicas (X-INDEL) . . . . .	54
3.2.2.	Frecuencias genotípicas (X-INDEL) . . . . .	56
3.2.3.	Heterocigosis observada, esperada y equilibrio de Hardy-Weinberg (X-INDEL) . . . . .	58
3.2.4.	$F_{ST}$ e índice de <i>Reynolds</i> (X-INDEL) . . . . .	58
3.2.5.	Análisis de estructura genética (X-INDEL) . . . . .	58
3.3.	X-SNP . . . . .	62
3.3.1.	Frecuencias alélicas (X-SNP) . . . . .	62
3.3.2.	Frecuencias genotípicas (X-SNP) . . . . .	63

3.3.3.	Heterocigosis observada, esperada y equilibrio de Hardy-Weinberg (X-SNP) . . . . .	65
3.3.4.	$F_{ST}$ e índice de <i>Reynolds</i> (X-SNP) . . . . .	65
3.3.5.	Análisis de estructura genética (X-SNP) . . . . .	68
3.4.	X-Alu . . . . .	69
3.4.1.	Frecuencias alélicas (X-Alu) . . . . .	69
3.4.2.	Frecuencias genotípicas (X-Alu) . . . . .	69
3.4.3.	Heterocigosis observada, esperada y equilibrio de Hardy-Weinberg (X-Alu) . . . . .	73
3.4.4.	$F_{ST}$ e índice de <i>Reynolds</i> (X-Alu) . . . . .	73
3.4.5.	Análisis de estructura genética (X-Alu) . . . . .	73
3.5.	Análisis de los 50 marcadores en conjunto . . . . .	75
3.5.1.	$F_{ST}$ e índice de <i>Reynolds</i> . . . . .	75
3.5.2.	Análisis de estructura genética empleando 50 marcadores . . . . .	75
3.5.3.	Desequilibrio de ligamiento <i>DL</i> . . . . .	76
3.5.3.1.	<i>DL</i> Corrientes . . . . .	77
3.5.3.2.	<i>DL</i> Posadas . . . . .	77
3.5.3.3.	<i>DL</i> Eldorado A . . . . .	77
3.5.3.4.	<i>DL</i> Eldorado B . . . . .	77
3.5.4.	$F_{ST}$ calculados empleando 10INDEL y 10STR . . . . .	78
3.5.5.	Análisis de estructura genética 10 X INDEL y 10 X STR . . . . .	78
3.5.5.1.	<i>DL</i> Mbyá . . . . .	78
3.6.	Análisis de estructura genética mediante la comparación con otras poblaciones . . . . .	82
3.6.1.	10 X-STR . . . . .	84
3.6.2.	10 X-INDEL . . . . .	90
3.6.3.	5 X-INDEL . . . . .	92
3.6.4.	10 X-SNP . . . . .	95
3.6.5.	10 X-Alu . . . . .	97
3.6.6.	8 X-Alu . . . . .	99
3.7.	Parámetros Forenses . . . . .	104
3.7.1.	Parámetros Forenses STR . . . . .	104
3.7.2.	Parámetros Forenses INDEL . . . . .	106
3.7.3.	Parámetros Forenses SNP . . . . .	106
3.7.4.	Parámetros Forenses Alu . . . . .	106
4.	<b>Discusión</b> . . . . .	<b>111</b>
4.1.	Variabilidad del cromosoma X; posibles marcadores poblacionales . . . . .	111
4.2.	Parámetros de identificación forense . . . . .	114
5.	<b>Conclusiones</b> . . . . .	<b>117</b>
A.	<b>Apéndice</b> . . . . .	<b>119</b>
A.1.	Tablas anexas . . . . .	119
A.2.	Frecuencias alélicas de hombres y mujeres . . . . .	119
A.3.	Preparación de Reactivos . . . . .	124
A.3.1.	Buffer A . . . . .	124
A.3.2.	Buffer TE . . . . .	124
A.3.3.	Buffer de Carga . . . . .	124
A.3.4.	Buffer TAE 50 % <i>pH</i> 7,2 . . . . .	133
A.3.5.	Buffer de Digestión . . . . .	133

## ÍNDICE GENERAL

---

A.3.6. Acrilamida 40 % . . . . .	133
A.3.7. Buffer TBE 10X <i>pH</i> 8,3 . . . . .	133
A.3.8. Instagel 8 % . . . . .	133

# Índice de figuras

1.1. Mapa de la República Argentina: Misiones y Corrientes. . . . .	2
1.2. Pueblos, colonias oficiales y vías de circulación (1895). . . . .	8
1.3. Expansión de colonias oficiales y privadas (1920). . . . .	9
1.4. Mapa reducciones jesuíticas. . . . .	11
1.5. Mapa reducciones franciscanas. . . . .	12
1.6. Herencia del cromosoma X . . . . .	15
1.7. Polimorfismo STR, INDEL y SNP . . . . .	16
2.1. Pasos de la extracción de ADN. . . . .	21
2.2. Pasos de la tipificación. . . . .	23
2.3. Representación gráfica del orden biológico de todos los marcadores analizados en el cromosoma X. . . . .	32
3.1. Electroferograma STR. . . . .	40
3.2. Gráfico de barras $k=2$ , 10 STR . . . . .	53
3.3. Gráfico de barras $k=2$ , 10 STR . . . . .	53
3.4. Electroferograma INDEL. . . . .	54
3.5. Gel de poliacrilamida INDEL. . . . .	55
3.6. Gel de poliacrilamida INDEL. . . . .	55
3.7. Gel de poliacrilamida INDEL. . . . .	55
3.8. Gráfico de barras $k=2$ , 15 INDEL. . . . .	61
3.9. Gráfico de barras $k=3$ , 10 INDEL. . . . .	61
3.10. Gráfico triángulo $k=3$ , 10 INDEL. . . . .	62
3.11. Gel de poliacrilamida triplex. . . . .	62
3.12. Gel de poliacrilamida corte con enzima de restricción. . . . .	62
3.13. Gráfico de barras $k=2$ , 15 SNP. . . . .	68
3.14. Gel de agarosa dúplex Alu . . . . .	69
3.15. Gel de agarosa secuencia Alu. . . . .	69
3.16. Gráfico de barras $k=2$ , 10 Secuencias Alu. . . . .	73
3.17. MDS, 50 Marcadores . . . . .	76
3.18. Gráfico de barras $k=2$ , 50 marcadores. . . . .	76
3.19. Gráfico de barras $k=3$ , 50 marcadores. . . . .	76
3.20. Gráfico triángulo $k=3$ , 50 marcadores. . . . .	77
3.21. MDS, 20 Marcadores . . . . .	80
3.22. Gráfico de barras $k=3$ , 10 INDEL, 10 STR. . . . .	82
3.23. Gráfico triángulo $k=3$ , 10 INDEL y 10 STR. . . . .	84
3.24. MDS, 10 STR . . . . .	86
3.25. Gráfico de barras $k=4$ , 10 STR . . . . .	89
3.26. Gráfico triángulo $k=4$ , 10 STR . . . . .	89

3.27. MDS, 10 INDEL . . . . .	91
3.28. Gráfico de barras $k=2$ , 10 INDEL . . . . .	92
3.29. Gráfico de barras $k=3$ , 10 INDEL . . . . .	92
3.30. MDS, 5 INDEL . . . . .	93
3.31. Gráfico de barras $k=2$ , 5 INDEL . . . . .	94
3.32. MDS,10 SNP . . . . .	96
3.33. Gráfico de barras $k=2$ , 10SNP . . . . .	96
3.34. Gráfico de barras $k=3$ , 10SNP . . . . .	97
3.35. MDS,10 Secuencias Alu . . . . .	98
3.36. Gráfico de barras $k=3$ , 10 Secuencias Alu . . . . .	99
3.37. Gráfico triángulo $k=3$ , 10 Secuencias Alu . . . . .	100
3.38. MDS,8 Secuencias Alu . . . . .	100
3.39. Gráfico de barras $k=2$ , 8 Secuencias Alu . . . . .	103
3.40. Gráfico de barras $k=3$ , 8 Secuencias Alu . . . . .	103
3.41. Gráfico triángulo $k=3$ , 8 Secuencias Alu . . . . .	104

# Índice de tablas

2.1. Procedencia geográfica y material de partida de las muestras . . . . .	20
2.2. Posición de los 10 X-STR en el cromosoma y sus respectivos rangos de alelos. *8.3: alelo imperfecto con ocho repeticiones más tres nucleótidos . . . . .	23
2.3. Cantidad en $\mu\text{l}$ de los cebadores en la <i>mix</i> de cebadores y sus respectivos fluoróforos. Volumen final 40 $\mu\text{l}$ . . . . .	24
2.4. Ciclado de los 10 X-STR . . . . .	24
2.5. Nombre de cada marcador según NCBI, posición de los 15 X-INDEL en el cromosoma y motivo de la inserción. . . . .	26
2.6. Cantidad en $\mu\text{l}$ de los cebadores en la <i>mix</i> de cebadores y sus respectivos fluoróforos. Volumen final 40 $\mu\text{l}$ . . . . .	26
2.7. Ciclado de los 10 X-INDEL . . . . .	26
2.8. Ciclado de los 5 X-INDEL y concentraciones en la <i>mix</i> de reacción. TD = Touch Down; CC1= Concentración Cebador, CC2= Concentración Cebador 2. . . . .	27
2.9. Posición de los 15 X-SNP y motivo de la variación. Información obtenida de la base de datos del NCBI [74]. . . . .	29
2.10. Ciclado de los 15 X-SNP y concentraciones en la <i>mix</i> de reacción. CC1= Con- centración Cebador 1, CC2= Concentración Cebador 2, CC3= Concentración Cebador 3. ER= enzima de restricción. TD = Touch Down . . . . .	30
2.11. Ubicación de los 10 X-ALU. . . . .	31
2.12. Ciclado base para los 10 X-Alu. . . . .	31
2.13. Concentración de los cebadores en la <i>mix</i> y detalles de los ciclados de cada marcador. TD = <i>touch down</i> ; $T_a$ = temperatura de <i>annealing</i> ; CC1= Concen- tración Cebador 1, CC2= Concentración Cebador 2. . . . .	32
3.1. Frecuencias alélicas de las poblaciones de Corrientes ( $N=91$ ), Posadas ( $N=53$ ), Eldorado A ( $N=27$ ), Eldorado B ( $N=27$ ), Mbyá ( $N=26$ ). $N_A$ =nro de alelos. En gris se señala el alelo modal (alelo que presenta la frecuencia más alta) para cada X-STR en cada población. . . . .	42
3.2. Frecuencias alélicas de las poblaciones de Corrientes ( $N=91$ ), Posadas ( $N=53$ ), Eldorado A ( $N=27$ ), Eldorado B ( $N=27$ ), Mbyá ( $N=26$ ). $N_A$ =nro de alelos. . . . .	43
3.3. Frecuencias genotípicas de las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldora- do A, Eldorado B y Mbyá. $N_G$ =nro de genotipos. Corrientes ( $N=32$ ), Posadas ( $N=27$ ), Eldorado A( $N=12$ ), Eldorado B( $N=11$ ), Mbyá( $N=9$ ). . . . .	45
3.4. Frecuencias genotípicas de las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldora- do A, Eldorado B y Mbyá. $N_G$ =nro de genotipos. Corrientes ( $N=32$ ), Posadas ( $N=27$ ), Eldorado A( $N=12$ ), Eldorado B( $N=11$ ), Mbyá( $N=9$ ). . . . .	46
3.5. Frecuencias genotípicas de las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldora- do A, Eldorado B y Mbyá. $N_G$ =nro de genotipos. Corrientes ( $N=32$ ), Posadas ( $N=27$ ), Eldorado A( $N=12$ ), Eldorado B( $N=11$ ), Mbyá( $N=9$ ). . . . .	47



3.6. Frecuencias genotípicas de las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B y Mbyá. $N_G$ =nro de genotipos. Corrientes ( $N=32$ ), Posadas ( $N=27$ ), Eldorado A( $N=12$ ), Eldorado B( $N=11$ ), Mbyá( $N=9$ ). . . . .	48
3.7. Número de alelos observados ( $n_a$ ), efectivos ( $n_e$ ) y medio ( $n_x$ ) para las poblaciones de Corrientes ( $N=91$ ), Posadas ( $N=53$ ), Eldorado A ( $N=27$ ), Eldorado B ( $N=27$ ), Mbyá ( $N=26$ ). . . . .	50
3.8. Heterocigosis Observada, Heterocigosis Esperada y Equilibrio de Hardy-Weinberg empleando muestras femeninas de Corrientes ( $N=32$ ), Posadas ( $N=27$ ), Eldorado A ( $N=12$ ), Eldorado B ( $N=11$ ), Mbyá ( $N=9$ ). <i>HE</i> (heterocigosis esperada), <i>HO</i> (heterocigosis observada), ( $*p - valor=0,05$ ) $*sd < 0,001$ . Ajuste Bonferroni: $p - valor=0,005$ . . . . .	51
3.9. Índice $R_{ST}$ y su respectivo $p - valor$ en las poblaciones analizadas para los marcadores STR. Debajo de la diagonal se muestran los valores de $R_{ST}$ mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de $p$ para los 10 marcadores STR. Los valores de $R_{ST}$ significativos ( $p - valor < 0,05$ ) se resaltan en negrita y asterisco mientras que los resultados de $R_{ST}$ que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni ( $p - valor < 0,005$ ) se resaltan con †. . . . .	52
3.10. Índices $F_{ST}$ y <i>Reynolds</i> en las poblaciones analizadas para los marcadores STR. Debajo de la diagonal se muestran los valores de $F_{ST}$ mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de <i>Reynolds</i> para los 10 marcadores STR. Los valores de $F_{ST}$ significativos ( $p - valor < 0,05$ ) se resaltan en negrita y asterisco, mientras que los valores que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni $p - valor < 0,005$ se resaltan con †. . . . .	52
3.11. Frecuencias alélicas de las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B y Mbyá. $N_A$ =nro de alelos. . . . .	57
3.12. Frecuencias genotípicas de las poblaciones de Corrientes ( $N=32$ ), Posadas ( $N=27$ ), Eldorado A( $N=12$ ), Eldorado B( $N=11$ ), Mbyá( $N=9$ ). $N_G$ =nro de alelos. . . . .	59
3.13. Heterocigosis Observada, Heterocigosis Esperada y Equilibrio de Hardy-Weinberg empleando muestras femeninas de Corrientes ( $N=32$ ), Posadas ( $N=27$ ), Eldorado A( $N=12$ ), Eldorado B( $N=11$ ), Mbyá( $N=9$ ). <i>HE</i> (heterocigosis esperada), <i>HO</i> (heterocigosis observada), ( $*p - valor=0,05$ ) $*sd < 0,001$ . Ajuste Bonferroni: $p - valor=0,005 / p - valor=0,003$ . . . . .	60
3.14. Índices $F_{ST}$ y <i>Reynolds</i> en las poblaciones analizadas para los marcadores INDEL. Debajo de la diagonal se muestran los valores de $F_{ST}$ mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de <i>Reynolds</i> para los 10-15 INDEL. Los valores de $F_{ST}$ significativos ( $p - valor < 0,05$ ) se resaltan en negrita y asterisco mientras que los valores que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni ( $p - valor < 0,005$ ) se resaltan con †. Los valores de $F_{ST}$ para los Mbyá fueron calculados empleando sólo los 10 INDEL fluorescentes. . . . .	61
3.15. Frecuencias alélicas de las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y Eldorado B. $N_A$ =nro de alelos. . . . .	64
3.16. Frecuencias genotípicas de las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y Eldorado B. $N_G$ =nro de genotipos . . . . .	66

3.17. Heterocigosis Observada, Heterocigosis Esperada y Equilibrio de Hardy-Weinberg empleando muestras femeninas de Corrientes ( $N=32$ ), Posadas ( $N=27$ ), Eldorado A ( $N=12$ ), Eldorado B ( $N=11$ ). <i>HE</i> (heterocigosis esperada), <i>HO</i> (heterocigosis observada), ( $*p - valor=0,05$ ) $*sd < 0,001$ . Ajuste Bonferroni: $p - valor=0,003$ . . . . .	67
3.18. Índices $F_{ST}$ y <i>Reynolds</i> en las poblaciones analizadas para los marcadores SNP. Debajo de la diagonal se muestran los valores de $F_{ST}$ mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de <i>Reynolds</i> para los 15 marcadores SNP. Los valores de $F_{ST}$ significativos ( $p - valor < 0,05$ ) se resaltan en negrita y asterisco. Ningún $F_{ST}$ continuó siendo significativo luego de la corrección de Bonferroni ( $p - valor < 0,003$ ). . . . .	68
3.19. Frecuencias alélicas de las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y Eldorado B. $N_A$ =nro de alelos. Alelo 0 corresponde a la delección mientras que el alelo 1 corresponde a la inserción . . . . .	70
3.20. Frecuencias genotípicas de las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y Eldorado B. $N_G$ =nro de genotipos. Alelo 0 corresponde a la delección mientras que el alelo 1 corresponde a la inserción . . . . .	72
3.21. Heterocigosis Observada, Heterocigosis Esperada y Equilibrio de Hardy-Weinberg empleando muestras femeninas de Corrientes ( $N=32$ ), Posadas ( $N=27$ ), Eldorado A ( $N=12$ ), Eldorado B ( $N=11$ ). <i>HE</i> (heterocigosis esperada), <i>HO</i> (heterocigosis observada), ( $*p - valor=0,05$ ) $*sd < 0,001$ . Ajuste Bonferroni: $p - valor=0,005$ . Algunos marcadores resultaron monomórficos para algunas poblaciones mientras que el Ya5DP3 fue monomórfico para las cuatro poblaciones. . . . .	74
3.22. Índices $F_{ST}$ y <i>Reynolds</i> en las poblaciones analizadas para las secuencias Alu. Debajo de la diagonal se muestran los valores de $F_{ST}$ mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de <i>Reynolds</i> para las 10 Secuencias Alu. Ningún valor resultó significativo. . . . .	75
3.23. Valores de $F_{st}$ para los marcadores STR, INDEL, SNP y Secuencias Alu y los 50 marcadores en conjunto, analizados para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y Eldorado B. Los valores significativos de $F_{st}$ se marcaron con negrita y un asterisco ( $p$ -valor $< 0,05$ ), mientras que los valores que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni ( $p - valor < 0,001$ ) se destacaron con †. <b>Pos</b> = Posadas, <b>Cor</b> = Corrientes, <b>EldA</b> = Eldorado A, <b>EldB</b> = Eldorado B. . . . .	75
3.24. Desequilibrio de ligamiento para los marcadores ubicados en el brazo corto - Corrientes. En amarillo marcadores del centrómero, en celeste los marcadores del brazo corto. Debajo de la diagonal se muestran los $p - valor$ mientras que encima de la diagonal están representados esos $p - valor$ pero con signos (+) y (-). Se consideró ligamiento positivo si $p - valor < 0,05$ . Para este análisis no se aplicó la corrección de Bonferroni. Ya5DP3 (0), Ya5DP4 (1), rs6639398 (2), DXS8378 (3), MID357 (5), MID356 (6), DXS9902 (7), rs5986751 (9), MID3690 (10), MID3719 (11), MID2089 (12), rs5964206 (13), rs9781645 (14), DXS7132 (15). . . . .	78

- 3.25. Desequilibrio de ligamiento para los marcadores ubicados en el brazo largo - Corrientes. En amarillo marcadores del centrómero, en azul marcadores del brazo largo. Debajo de la diagonal se muestran los  $p - valor$  mientras que encima de la diagonal están representados esos  $p - valor$  pero con signos (+) y (-). Se consideró ligamiento positivo si  $p - valor < 0,05$ . Para este análisis no se aplicó la corrección de Bonferroni. DXS7132 (15), rs2209420 (16), rs1299087 (17), DXS9898 (18), MID3730(19), Yb8NBC634 (20), MID1511 (21), DXS6809 (22), DXS6789 (23), rs318173(24), rs933315(25),DXS7133 (26), GATA172D05 (27), Yb8NBC102 (28), Ya5DP62 (29), MID3754 (30), MID3756 (31), Ya5NBC37 (32), rs1991961 (33), rs4825889(34), rs1781116 (35), rs1937193(36), rs1781104(37), rs149910(38), MID111 (39), rs652 (40), MID1705 (41), Yb8DP49 (42), MID3736 (43), MID3753 (44), GATA31E08 (45), Ya5DP77 (46), MID193 (47), MID1540 (48), DXS7423(49). . . . . 79
- 3.26. Desequilibrio de ligamiento para los marcadores ubicados en el brazo corto - Posadas. En amarillo marcadores del centrómero, en celeste los marcadores del brazo corto. Debajo de la diagonal se muestran los  $p - valor$  mientras que encima de la diagonal están representados esos  $p - valor$  pero con signos (+) y (-). Se consideró ligamiento positivo si  $p - valor < 0,05$ . Para este análisis no se aplicó la corrección de Bonferroni. Ya5DP3 (0), rs6639398 (2), DXS8378 (3), MID357 (5), MID356 (6), DXS9902 (7), rs5986751 (9), MID3690 (10), MID3719 (11), MID2089 (12), rs5964206 (13), rs9781645 (14), DXS7132 (15). 80
- 3.27. Desequilibrio de ligamiento para los marcadores ubicados en el brazo largo - Posadas. En amarillo marcadores del centrómero, en azul marcadores del brazo largo. Debajo de la diagonal se muestran los  $p - valor$  mientras que encima de la diagonal están representados esos  $p - valor$  pero con signos (+) y (-). Se consideró ligamiento positivo si  $p - valor < 0,05$ . Para este análisis no se aplicó la corrección de Bonferroni. DXS7132 (15), rs2209420 (16), rs1299087 (17), DXS9898 (18), MID3730(19), MID1511 (21), DXS6809 (22), DXS6789 (23), rs318173(24), rs933315(25),DXS7133 (26), GATA172D05 (27), Yb8NBC102 (28), Ya5DP62 (29), MID3754 (30), MID3756 (31), Ya5NBC37 (32), rs1991961 (33), rs4825889(34), rs1781116 (35), rs1937193(36), rs1781104(37), rs149910(38), MID111 (39), rs652 (40), MID1705 (41), Yb8DP49 (42), MID3736 (43), MID3753 (44), GATA31E08 (45), Ya5DP77 (46), MID193 (47), MID1540 (48), DXS7423(49). 81
- 3.28. Desequilibrio de ligamiento para los marcadores ubicados en el brazo corto - Eldorado A. En amarillo marcadores del centrómero, en celeste los marcadores del brazo corto. Debajo de la diagonal se muestran los  $p - valor$  mientras que encima de la diagonal están representados esos  $p - valor$  pero con signos (+) y (-). Se consideró ligamiento positivo si  $p - valor < 0,05$ . Para este análisis no se aplicó la corrección de Bonferroni. rs6639398 (2), DXS8378 (3), MID357 (5), MID356 (6), DXS9902 (7), rs5986751 (9), MID3690 (10), MID3719 (11), MID2089 (12), rs9781645 (14), DXS7132 (15). . . . . 82

- 3.29. Desequilibrio de ligamiento para los marcadores ubicados en el brazo largo - Eldorado A. En amarillo marcadores del centrómero, en azul marcadores del brazo largo. Debajo de la diagonal se muestran los  $p$ -valor mientras que encima de la diagonal están representados esos  $p$ -valor pero con signos (+) y (-). Se consideró ligamiento positivo si  $p$ -valor < 0,05. Para este análisis no se aplicó la corrección de Bonferroni. DXS7132 (15), rs2209420 (16), rs1299087 (17), DXS9898 (18), MID3730(19), MID1511 (21), DXS6809 (22), DXS6789 (23), rs318173(24), rs933315(25),DXS7133 (26), GATA172D05 (27), Yb8NBC102 (28), Ya5DP62 (29), MID3754 (30), MID3756 (31), Ya5NBC37 (32), rs1991961 (33), rs4825889(34), rs1781116 (35), rs1937193(36), rs1781104(37), rs149910(38), MID111 (39), MID1705 (41), Yb8DP49 (42), MID3736 (43), MID3753 (44), GATA31E08 (45), Ya5DP77 (46), MID193 (47), MID1540 (48), DXS7423(49). 83
- 3.30. Desequilibrio de ligamiento para los marcadores ubicados en el brazo corto - Eldorado B. En amarillo marcadores del centrómero, en celeste los marcadores del brazo corto. Debajo de la diagonal se muestran los  $p$ -valor mientras que encima de la diagonal están representados esos  $p$ -valor pero con signos (+) y (-). Se consideró ligamiento positivo si  $p$ -valor < 0,05. Para este análisis no se aplicó la corrección de Bonferroni. Ya5DP3 (0), rs6639398 (2), DXS8378 (3), MID357 (5), MID356 (6), DXS9902 (7), rs5986751 (9), MID3690 (10), MID3719 (11), rs5964206 (13), rs9781645 (14), DXS7132 (15). . . . . 84
- 3.31. Desequilibrio de ligamiento para los marcadores ubicados en el brazo largo - Eldorado B. En amarillo marcadores del centrómero, en azul marcadores del brazo largo. Debajo de la diagonal se muestran los  $p$ -valor mientras que encima de la diagonal están representados esos  $p$ -valor pero con signos (+) y (-). Se consideró ligamiento positivo si  $p$ -valor < 0,05. Para este análisis no se aplicó la corrección de Bonferroni. DXS7132 (15), rs2209420 (16), rs1299087 (17), DXS9898 (18), MID3730(19), Yb8NBC634 (20), MID1511 (21), DXS6809 (22), DXS6789 (23), rs318173(24), rs933315(25),DXS7133 (26), GATA172D05 (27), Yb8NBC102 (28), Ya5DP62 (29), MID3754 (30), MID3756 (31), Ya5NBC37 (32), rs1991961 (33), rs4825889(34), rs1781116 (35), rs1937193(36), rs1781104(37), rs149910(38), MID111 (39), rs652 (40), MID1705 (41), Yb8DP49 (42), MID3736 (43), MID3753 (44), GATA31E08 (45), Ya5DP77 (46), MID193 (47), MID1540 (48), DXS7423(49). . . . . 85
- 3.32. Índices  $F_{ST}$  y *Reynolds* en las poblaciones analizadas para los marcadores STR e INDEL. Debajo de la diagonal se muestran los valores de  $F_{ST}$  mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de *Reynolds* para los 20 marcadores. Los valores de  $F_{ST}$  significativos ( $p$ -valor < 0,05) se resaltan en negrita y asterisco, mientras que los valores que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni  $p$ -valor < 0,0025 se resaltan con †. . . . . 86

3.33. Desequilibrio de ligamiento para los marcadores ubicados en el cromosoma X - Mbyá. En celeste los marcadores del brazo corto, en amarillo los marcadores del centrómero y en azul los marcadores del brazo largo. Debajo de la diagonal se muestran los $p - valor$ mientras que encima de la diagonal están representados esos $p - valor$ pero con signos (+) y (-). Se consideró ligamiento positivo si $p - valor < 0,05$ . Para este análisis no se aplicó la corrección de Bonferroni. DXS8378 (0), MID357 (1), MID356 (2), DXS9902 (3), MID3690 (4), MID3719 (5), MID2089 (6), DXS7132 (7), DXS9898 (8), MID3730 (9), MID1511 (10), DXS6809 (11), DXS6789 (12), DXS7133 (13), GATA172D05 (14), MID111 (15), MID3736 (16), GATA31E08 (18), DXS7423 (19). Los ligamientos positivos entre brazo corto y largo fueron considerados como falsos positivos, por lo que se excluyeron del análisis (X). . . . .	87
3.34. Valores de $F_{st}$ y <i>Reynolds</i> empleando 10 STR para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Mbya, Wichi, Resistencia, Misión Nueva Pompeya y Mocoví. Debajo de la diagonal se muestran los valores de $F_{ST}$ mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de <i>Reynolds</i> . Los valores de $F_{ST}$ significativos ( $p - valor < 0,05$ ) se resaltan en negrita y asterisco, mientras que los valores que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni ( $p - valor < 0,005$ ) se resaltan con †. <b>Cor</b> = Corrientes, <b>Pos</b> = Posadas, <b>EldA</b> = Eldorado A, <b>EldB</b> = Eldorado B, <b>Res</b> = Resistencia, <b>MNP</b> = Misión Nueva Pompeya, <b>Moc</b> = Mocoví. . . . .	88
3.35. <i>AMOVA</i> empleando 10 X-STR, agrupando a las poblaciones por provincia. Misiones (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Mbyá), Corrientes (Corrientes Capital) y Chaco (Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Mocoví, Wichi) . . .	88
3.36. <i>AMOVA</i> empleando 10 X-STR, agrupando a las poblaciones por origen. Nativas (Wichi, Mbyá, Mocoví), ciudades (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes capital, Resistencia, Misión Nueva Pompeya). . . . .	88
3.37. $F_{ST}$ , $F_{SC}$ y $F_{CT}$ empleando 10 STR para las nueve poblaciones. Los valores con $p - valor < 0,005$ se destacan en negrita y † . . . . .	89
3.38. Valores de $F_{st}$ y <i>Reynolds</i> empleando 10 INDEL para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Mbya y Wichi. Debajo de la diagonal se muestran los valores de $F_{ST}$ mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de <i>Reynolds</i> . Los valores de $F_{ST}$ significativos ( $p - valor < 0,05$ ) se resaltan en negrita y asterisco, mientras que los valores que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni ( $p - valor < 0,005$ ) se resaltan con †. <b>Cor</b> = Corrientes, <b>Pos</b> = Posadas, <b>EldA</b> = Eldorado A, <b>EldB</b> = Eldorado B. . . . .	90
3.39. <i>AMOVA</i> empleando 10 X-INDEL, agrupando a las poblaciones por provincias. Misiones (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Mbyá), Corrientes (Corrientes Capital) y Chaco (Wichi). . . . .	90
3.40. <i>AMOVA</i> empleando 10 X-INDEL, agrupando a las poblaciones por origen. Nativas (Wichi, Mbyá), ciudades (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes capital). . . . .	91
3.41. $F_{ST}$ , $F_{SC}$ y $F_{CT}$ empleando 10 INDEL fluo para las seis poblaciones. Los valores con $p - valor < 0,005$ se destacan en negrita y † . . . . .	91

3.42. Valores de $F_{st}$ y <i>Reynolds</i> empleando 5 INDEL para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Buenos Aires, Wichi, Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Mocoví y Viedma. Debajo de la diagonal se muestran los valores de $F_{ST}$ mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de <i>Reynolds</i> . Los valores de $F_{ST}$ significativos ( $p - valor < 0,05$ ) se resaltan en negrita y asterisco, mientras que los valores que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni $p - valor < 0,01$ se resaltan con †. textbfCor= Corrientes, <b>Pos</b> = Posadas, <b>EldA</b> = Eldorado A, <b>EldB</b> = Eldorado B, <b>BA</b> = Buenos Aires, <b>Res</b> = Resistencia, <b>MNP</b> = Misión Nueva Pompeya, <b>Moc</b> = Mocoví. . . . .	93
3.43. AMOVA empleando 5 X-INDEL, agrupando a las poblaciones por provincia. Misiones (Posadas, Eldorado A, Eldorado B), Corrientes (Corrientes Capital) y Chaco (Wichi, Mocoví, Misión Nueva Pompeya, Resistencia), Buenos Aires(CABA-LaPlata) y Rio Negro(Viedma). . . . .	94
3.44. AMOVA empleando 5 X-INDEL, agrupando a las poblaciones por origen. Nativas (Wichi, Mocoví), ciudadinas (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes capital, Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Viedma y Buenos Aires). . . .	94
3.45. $F_{ST}$ , $F_{SC}$ y $F_{CT}$ empleando 5 INDEL para las diez poblaciones. Los valores con $p - valor < 0,01$ se destacan en negrita y † . . . . .	94
3.46. Valores de $F_{st}$ y <i>Reynolds</i> empleando 10 SNP para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Buenos Aires, Wichi, Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Mocoví y Viedma. Debajo de la diagonal se muestran los valores de $F_{ST}$ mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de <i>Reynolds</i> . Los valores de $F_{ST}$ significativos ( $p - valor < 0,05$ ) se resaltan en negrita y asterisco, mientras que los valores que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni ( $p - valor < 0,003$ ) se resaltan con †. <b>Cor</b> = Corrientes, <b>Pos</b> = Posadas, <b>EldA</b> = Eldorado A, <b>EldB</b> = Eldorado B, <b>BA</b> = Buenos Aires, <b>Res</b> = Resistencia, <b>MNP</b> = Misión Nueva Pompeya, <b>Moc</b> = Mocoví. . . . .	95
3.47. AMOVA empleando 10 X-SNP, agrupando a las poblaciones por provincia. Misiones (Posadas, Eldorado A, Eldorado B), Corrientes (Corrientes Capital), Chaco (Wichi, Mocoví, Misión Nueva Pompeya, Resistencia), Buenos Aires(CABA-LaPlata) y Rio Negro(Viedma). . . . .	96
3.48. AMOVA empleando 10 X-SNP, agrupando a las poblaciones por origen. Nativas (Wichi, Mocoví), ciudadinas (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes capital, Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Viedma y Buenos Aires). . . . .	97
3.49. $F_{ST}$ , $F_{SC}$ y $F_{CT}$ empleando 10 SNP para las diez poblaciones. Los valores con $p - valor < 0,005$ se destacan en negrita y † . . . . .	97
3.50. Valores de $F_{st}$ y <i>Reynolds</i> empleando 10 Secuencias Alu para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Resistencia y Wichi. Debajo de la diagonal se muestran los valores de $F_{ST}$ mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de <i>Reynolds</i> . Los valores de $F_{ST}$ que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni ( $p - valor < 0,005$ ) se resaltan con †. <b>Cor</b> = Corrientes, <b>Pos</b> = Posadas, <b>EldA</b> = Eldorado A, <b>EldB</b> = Eldorado B, <b>Res</b> = Resistencia. . . . .	98
3.51. AMOVA empleando 10 X-Alu, agrupando a las poblaciones por provincia. Misiones (Posadas, Eldorado A, Eldorado B), Corrientes (Corrientes Capital) y Chaco (Wichi, Resistencia). . . . .	99

3.52. AMOVA empleando 10 X-Alu, agrupando a las poblaciones por origen. Nativas (Wichi), ciudadinas (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes capital, Resistencia) . . . . .	99
3.53. $F_{ST}$ , $F_{SC}$ y $F_{CT}$ empleando 10 Alu para las seis poblaciones. Los valores con $p - valor < 0,05$ se destacan en negrita y asterisco mientras que los valores de $p - valor < 0,005$ con $\dagger$ . . . . .	99
3.54. $F_{st}$ 8 Secuencias Alu . . . . .	101
3.55. AMOVA agrupando a las poblaciones por continente. América (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes Capital, Wichi, Resistencia, Aymará, Quechua), Europa (Isla de Creta-Grecia, País Vasco-España) y África (Costa de Marfil, Siwa Oasis-Egipto, Alto Atlas-Marruecos, Túnez.) . . . . .	102
3.56. AMOVA agrupando a las poblaciones por origen. Ciudadinas de América (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes Capital, Resistencia), nativas de América (Wichi, Aymará, Quechua), europeos (Isla de Creta-Grecia, País Vasco-España) y africanos (Costa de Marfil, Siwa Oasis-Egipto, Alto Atlas-Marruecos, Túnez.) . . . . .	102
3.57. $F_{ST}$ , $F_{SC}$ y $F_{CT}$ empleando 8 Alu para las catorce poblaciones. Los valores con $p - valor < 0,005$ se destacan en negrita y $\dagger$ . . . . .	102
3.58. Parámetros forenses STR. Corrientes (32 mujeres, 60 hombres), Posadas (28 mujeres, 24 hombres), Eldorado A (13 mujeres, 14 hombres) y Eldorado B (11 mujeres, 16 hombres). . . . .	105
3.59. Parámetros forenses INDEL. Corrientes (32 mujeres, 60 hombres), Posadas (28 mujeres, 24 hombres), Eldorado A (13 mujeres, 14 hombres) y Eldorado B (11 mujeres, 16 hombres). . . . .	107
3.60. Parámetros forenses SNP. Corrientes (32 mujeres, 60 hombres), Posadas (28 mujeres, 24 hombres), Eldorado A (13 mujeres, 14 hombres) y Eldorado B (11 mujeres, 16 hombres). . . . .	108
3.61. Parámetros forenses Alu. Corrientes (32 mujeres, 60 hombres), Posadas (28 mujeres, 24 hombres), Eldorado A (13 mujeres, 14 hombres) y Eldorado B (11 mujeres, 16 hombres). . . . .	109
A.1. Características de los X-STR analizados. El rango alélico corresponde al observado en las poblaciones analizadas en este trabajo. Fuente: [61], ChrX-STR.org 2.0 ( <a href="http://www.chrx-str.org/">http://www.chrx-str.org/</a> ). . . . .	120
A.2. Características de los X-INDEL analizados. Fuente: [62] . . . . .	121
A.3. . . . .	122
A.4. . . . .	123
A.5. Cebadores alelo específicos diseñados con el programa Primer 3 . . . . .	124
A.6. Frecuencias alélicas (mujeres) de las poblaciones de Corrientes ( $n=32$ ), Posadas ( $n=28$ ), Eldorado A ( $n=13$ ), Eldorado B ( $n=11$ ) y Mbyá ( $n=9$ ) . $N_A$ =nro de alelos. . . . .	125
A.7. Frecuencias alélicas (hombres) de las poblaciones de Corrientes ( $n=60$ ), Posadas ( $n=24$ ), Eldorado A ( $n=14$ ), Eldorado B ( $n=16$ ) y Mbyá ( $n=17$ ). $N_A$ =nro de alelos. . . . .	126
A.8. Frecuencias alélicas (mujeres) de las poblaciones de Corrientes ( $n=32$ ), Posadas ( $n=28$ ), Eldorado A ( $n=13$ ), Eldorado B ( $n=11$ ) y Mbyá ( $n=9$ ) . $N_A$ =nro de alelos. . . . .	127
A.9. Frecuencias alélicas (hombres) de las poblaciones de Corrientes ( $n=60$ ), Posadas ( $n=24$ ), Eldorado A ( $n=14$ ), Eldorado B ( $n=16$ ) y Mbyá ( $n=17$ ). $N_A$ =nro de alelos. . . . .	128

A.10.Frecuencias alélicas (mujeres) de las poblaciones de Corrientes ( $n=32$ ), Posadas ( $n=28$ ), Eldorado A ( $n=13$ ) y Eldorado B ( $n=11$ ). $N_A$ =nro de alelos. . . . .	129
A.11.Frecuencias alélicas (hombres) de las poblaciones de Corrientes ( $n = 60$ ), Posadas ( $n = 24$ ), Eldorado A ( $n = 14$ ) y Eldorado B ( $n = 16$ ). $N_A$ =nro de alelos. . . . .	130
A.12.Frecuencias alélicas (mujeres) de las poblaciones de Corrientes ( $n=32$ ), Posadas ( $n=28$ ), Eldorado A ( $n=13$ ) y Eldorado B ( $n=11$ ). $N_A$ =nro de aALUlelos. . .	131
A.13.Frecuencias alélicas (hombres) de las poblaciones de Corrientes ( $n = 60$ ), Posadas ( $n = 24$ ), Eldorado A ( $n = 14$ ) y Eldorado B ( $n = 16$ ). $N_A$ =nro de alelos. . . . .	132





# Introducción

“ *Nuestra recompensa se encuentra en el esfuerzo y no en el resultado. Un esfuerzo total es una victoria completa. La fuerza no viene de la capacidad física. Viene de la voluntad indomable.* ”

---

Mahatma Gandhi, (1869-1948).

La poblaciones que habitan el territorio actual, llegaron al continente en diferentes eventos migratorios y una gran parte se mestizó con la población local del momento. Éstas protagonizaron interacciones socio-culturales, generando diferentes historias, lo cual puede verse reflejado en la estructura genética de las poblaciones. De esta manera emergieron las poblaciones latinoamericanas modernas, con tres orígenes ancestrales, el nativo, el europeo y el africano. En particular este trabajo se enfocó en estudio de 50 marcadores del cromosoma X de cuatro poblaciones del noreste argentino con el objetivo de conocer su composición genética.

## 1.1. Población argentina

La población actual de Argentina es el resultado de generaciones de mestizaje entre diversos grupos, incluidos los indígenas americanos que originalmente residían en esta parte de América del Sur, los conquistadores españoles y los africanos traídos como esclavos a principios y finales de 1500, respectivamente, a los que se sumó una gran inmigración europea que llegó entre 1870 y 1950 [1].

El mestizaje entre españoles e indígenas comenzó en el momento mismo de la conquista, pues las expediciones hispanas estaban compuestas fundamentalmente por hombres solos. Desde ese momento y hasta la irrupción de los grandes contingentes europeos, el componente mestizo, junto al criollo, el indígena y en menor medida el mulato, el pardo y el africano constituyeron el núcleo del pueblo argentino en formación [2]. Este proceso fue sesgado en cuanto a la proporción de sexos, con frecuencia involucrando a mujeres indígenas americanas y hombres europeos [3, 4].

El significativo incremento demográfico de nuestro país a partir de la segunda mitad del siglo XIX se debió principalmente a los flujos migratorios provenientes de Europa. Después de Estados Unidos, Argentina fue el segundo lugar elegido como destino. El grupo más numeroso era encabezado por los italianos, seguido por los españoles. Aún cuando desde 1920 se observó una diversificación de lugares de origen, el 75 % de los inmigrantes seguían siendo de aquellas



**Figura 1.1.** Mapa de las provincias de Misiones y Corrientes.

nacionalidades [5], los cuales constituían en 1914 el 49 % de la población de la Capital Federal [6].

Otras fuentes de mezcla en la población argentina han sido introducidas por la migración local de las áreas rurales a las ciudades (1930-1980) y, más recientemente, por la inmigración de otros países sudamericanos como Paraguay, Perú y Bolivia (Instituto Nacional de Estadística y Censo de Argentina (INDEC), 2008) [7].

A pesar de esta rica historia de inmigración y mezcla, la mayoría de la población argentina se autoidentifica como de ascendencia europea, con sólo el 1 % de la población total auto-identificándose como descendiente de un grupo indígena (INDEC, 2006) [7]. En contraste con esta percepción, se ha informado que una proporción considerable de la población argentina tiene al menos un ancestro indígena americano [8].

El presente trabajo se enfocó en el estudio de los procesos poblacionales y la diversidad genética de las poblaciones de tres localidades del noreste argentino: dos de Misiones y una de Corrientes (Figura 1.1). También se incluyó al estudio la población nativa Mbyá que habita en la provincia de Misiones.

## 1.2. Provincia de Misiones

### 1.2.1. Ubicación geográfica

Misiones es una de las veintitrés provincias que componen la República Argentina. Su capital y ciudad más poblada es Posadas. Está ubicada al noreste del país, limitando al norte y este con los ríos Iguazú, San Antonio, Pepirí Guazú y Uruguay que la separan de Brasil, al sur con Corrientes, por medio de los arroyos Itaembé y Chimiray, y al oeste con el río Paraná que la separa de Paraguay. Con 29.801 km<sup>2</sup> es la tercera provincia menos extensa del país. Su población es de 1.189.446 habitantes (2015) [9].

### 1.2.2. Los habitantes precolombinos

La Provincia de Misiones, tal como la conocieron los conquistadores españoles, estuvo poblada en su gran mayoría por indígenas pertenecientes a la tribu de los guaraníes, quienes junto a otras tribus como los Tupimbá, Amaguá, Amoiripá y Tupirapé, conformaban la denominada “nación guaraní”, dispersados y con fuertes influencias que perduran hasta nuestros días entre Argentina, Brasil, Paraguay y Bolivia [10].

Los guaraníes eran un pueblo que había partido hacia el sur, dejando atrás la miseria de unas tierras agotadas por las sequías del Amazonas, en búsqueda de la “Tierra sin Mal” [11, 12]. En el siglo XVI las costas de los ríos Paraná, Uruguay y Paraguay y también algunas islas del delta del Río de La Plata estaban habitadas por grupos de guaraníes que preferían vivir en las orillas ribereñas donde la selva se hacía menos espesa y la vida más fácil. El contacto entre las diferentes tribus que conformaban el universo guaraní se mantenía gracias a un sistema de alianzas que iba modificándose de acuerdo a las necesidades de cada grupo. Los pactos se sellaban a través de los matrimonios entre los hijos de los caciques, lo que transformaba a la red familiar en una red política [12]. Esta forma de organización se explica debido a que la base de la vida social de los guaraníes era “la gran familia” [11, 12]. Sus miembros vivían en casas alargadas de hasta 50 metros. Cada una de ellas podía tener como mínimo veinte fuegos y como máximo sesenta fuegos y era la forma de indicar el núcleo familiar básico formado por los padres y sus hijos [12].

Dentro de los pueblos guaraníes es preciso mencionar a los que hoy conocemos como pãitavyterã o kaioiwá, los ava katu ete o chiripá, los ache o guayakí, y a los propios mbyá. Estos últimos se asentaron en una amplia zona comprendida en los actuales estados del sudeste del Brasil hasta el Océano Atlántico y los departamentos orientales del Paraguay y la provincia de Misiones. Al contrario de lo que sucedió con otras etnias guaraníes de la región, se cree que los sacerdotes de la Compañía de Jesús no lograron atraer a los mbyá a las misiones. Esta razón explicaría el por qué no son nombrados en las crónicas jesuíticas [13]. La población mbyá es menor en la Argentina que en el Paraguay y el sur de Brasil; en la provincia de Misiones habitan alrededor de 5.520 nativos. La población mbyá de Misiones está distribuida en 117 comunidades. Casi todas las aldeas siguen el patrón de asentamiento tradicional y se ubican en zonas rurales [13, 14].

Por lo general, los mbyá de Misiones no migran a las ciudades ni establecen barrios en sus periferias, sino que prefieren zonas de selva para establecerse, aunque esto está cambiando y actualmente hay algunas familias que residen en los alrededores de los pueblos, e incluso en la ciudad de Posadas. A pesar de las grandes transformaciones que sufrieron sus territorios ancestrales, los mbyá siguen moviéndose a través de las fronteras estatales del Paraguay y del Brasil como lo hacían antes de que estos estados existieran [15]. La movilidad de los mbyá está entretejida en su organización social, ya que existe una constante comunicación entre las aldeas a través de una amplia red de relaciones de parentesco. Hay viajes frecuentes de los mbyá de Misiones a asentamientos habitados por familiares en el Paraguay y en Brasil. Estos traslados suelen ser de ida y vuelta e implican convivencias con parientes de otras comunidades por tiempo indefinido. En cada aldea mbyá siempre hay gente de visita. En el caso de los varones, cuando llegan a la adolescencia, deben abandonar la aldea de su propio grupo para buscar esposa. Cuando se casan, se instalan con la familia de su esposa y moran durante un tiempo, generalmente hasta el nacimiento del segundo hijo [13]. Así, las redes de parentesco, junto con las lealtades a los líderes religiosos, siguen sosteniendo los traslados de las familias, aunque en la última década los obstáculos a la tradicional movilidad mbyá hayan aumentado debido a la creciente escasez de tierras donde asentarse con las condiciones mínimas para vivir y a los cambios producidos por las instituciones de las sociedades nacionales como, por ejemplo, la escuela, que prácticamente obliga a las familias a permanecer fijas en las

comunidades [13].

### 1.2.3. La conquista

En el siglo XV, los europeos vivieron una revolución tanto política como social, sin embargo se conservó la concepción eurocéntrica. Los habitantes de las tierras “descubiertas” no fueron considerados como culturas diferentes. Con esta concepción de base, la Corona española basó su derecho a someter a otros pueblos en una cuestión religiosa: la tarea de transformarlos a la fe cristiana [12]. Su forma de integrar los territorios a conquistar fue fundar ciudades e imitar el modelo europeo. Los españoles rápidamente tomaron las tierras y a sus habitantes como suyos: se unieron sexualmente y dieron origen a una sociedad mestiza que creció de tal manera que se transformó en un grupo políticamente importante [12, 3]. Los españoles lograron avanzar por los territorios por dos vías: a través de las alianzas con algunas de las comunidades aborígenes o por sometimiento de las mismas. Esta asociación matrimonial se fundó en un equívoco que provocó problemas posteriores. Para los guaraníes las alianzas matrimoniales eran una forma de hacer política que generaba obligaciones recíprocas. Para los españoles, los matrimonios eran una manera de asegurarse mano de obra gratuita ya que los cuñados aborígenes de los esposos europeos estaban obligados a prestar servicios laborales a aquellos hombres casados con sus hermanas. A finales del siglo XVI esta diferencia de concepción del matrimonio desembocó en una profunda crisis [12]. El régimen de la encomienda (en el cual un cierto número de nativos eran asignados a un español) aplicado a los territorios alrededor de la cuenca del Plata terminó de convertir la situación en insostenible. Dicho régimen se basaba en la idea de que el guaraní se concebía jurídicamente como un ser menor que debía ser protegido y representado. Esta tarea estaba a cargo de los encomenderos, quienes debían asegurarles seguridad frente a sus enemigos y, a su vez, impartirles la evangelización [12]. La corona española había determinado que, en esta nueva forma de organización económica, algunos españoles tendrían a cargo un cierto número de aborígenes que les eran adjudicados en función de los servicios prestados a la Corona. De esta manera creían que el trabajo nativo podría ser mejor administrado, pero esto derivó en una esclavitud encubierta. Ante la brutalidad, la coexistencia pacífica terminó y las alianzas de la primera época de la conquista dejaron de ser efectivas. La represión por parte de los españoles fue brutal, pero, a pesar de eso, no lograron apaciguar a los “rebeldes”. Los intentos europeos de reducir por las armas a los nativos no conseguían someterlos y tenían como único efecto la masacre de numerosos aborígenes. Los pueblos guaraníes, frente a esta situación, comenzaron su retirada. Se internaron en la selva; esta migración forzada obligó a los guaraníes a un cambio de hábitos. Eligieron las tierras entre los ríos Tebicuarí, Paraná y Uruguay. Tomaron la zona llamada Tapé, al este del río Uruguay, y en el norte ocuparon el Guayrá, una región que los españoles y portugueses habían intentado varias veces conquistar sin éxito. Producto de esta migración el sistema colonial quedó herido de muerte: había perdido la mano de obra que lo sostenía[12].

### 1.2.4. Las reducciones jesuíticas

La Iglesia Católica irrumpió en el escenario sudamericano cuando la conquista transitaba una profunda crisis. Ante el fracaso del régimen de la encomienda, el catolicismo se presentó como una alternativa posible para mantener a los nativos bajo control [11, 12]. En el año 1575 llegaron a la región dos franciscanos: Alonso de San Buenaventura y Luis Bolaños. Los religiosos comenzaron a predicar el evangelio entre las poblaciones nativas cercanas a Asunción y en lo que iba a ser luego la ciudad de Corrientes. La base para hacerlo consistió en aplicar un sistema de pacificación y control. Cinco años después de su llegada, esta orden comenzó

a fundar reducciones [12, 15]. La más alejada de las reducciones era la de Itatí (reducción franciscana), en el margen izquierdo del Río Paraná. En la otra orilla se resguardaban los guaraníes y otras comunidades que se resistían al régimen de la encomienda y a ser reducidos por los nuevos misioneros. No obstante, la resistencia en la selva no significó un fracaso para el experimento franciscano ya que las reducciones habían logrado detener las fuerzas de la rebelión nativa y, al mismo tiempo, mantener las formas de sometimiento: los guaraníes seguían obligados a trabajar para el encomendero [12].

Pero no todos aceptaban esa condición: había muchos nativos que seguían resistiendo al otro lado del río en un territorio alejado que estaba en la mira de los conquistadores portugueses y que la Corona española no estaba dispuesta a dejárselo arrebatarse. Para lograr su conquista llegaría la orden más moderna de la Iglesia Católica: la Compañía de Jesús. Los miembros de la Compañía de Jesús consideraban que antes de evangelizar al pueblo guaraní era necesario transmitirle los beneficios materiales de la vida en sociedad. Aseguraban que no querían imponer una doctrina sino que la acepten por convencimiento y que esto se lograba a través del diálogo. Por eso sostenían que los aborígenes tenían derechos y debían ser protegidos de los abusos que estaban sufriendo por parte de los conquistadores [11, 12, 15].

En 1604, y desde Roma, finalmente se fundó la Provincia Jesuítica del Paraguay, una extensa superficie que incluía los territorios de la actual Argentina, Paraguay, Chile y Brasil. La sede permanente se situó en Córdoba. El trabajo de la nueva orden en la zona ocupada por los guaraníes y otras comunidades nativas, trascendió como ejemplo de una organización social que muchos clasificaron como utópica. Los jesuitas eran los administradores de los bienes de los guaraníes y atendían todo lo concerniente a lo espiritual, temporal, económico, cultural, social y militar [11, 12]. El cabildo era la autoridad máxima en cada reducción. Contaba con un Corregidor y un Teniente de Corregidor, dos Alcaldes de la Hermandad, un Alférez Real, cuatro Corregidores, uno o dos Alguaciles, un Mayordomo y un Secretario, todos ellos de origen español, mientras que uno o más caciques constituían los únicos representantes de origen nativo. El cabildo saliente elegía al entrante, sin participación de los nativos [12].

El poder cotidiano lo ejercían los caciques, quienes integraban el Cabildo. Constituían la nobleza del pueblo. La reducción se dividía en barrios y cada barrio estaba, por lo general, bajo la órbita de un cacique. En la estructura colonial, las reducciones estaban bajo la órbita del Gobernador de Buenos Aires, de la Real Audiencia de Charcas, del Virrey del Perú y del Rey de España. A él estaban sujetos como vasallos los guaraníes, por lo tanto, le debían pagar su tributo anual [12]. Los españoles no participaban y no podían vivir en las reducciones, sólo eran recibidos de paso durante algún viaje [11, 12].

El estilo de los jesuitas de asimilar las otras culturas provocó que las costumbres guaraníes se modificaran pero sin cambiar profundamente. Respetaron la autoridad del cacique pero realizaron alianzas para socavar el poder de los chamanes y su influencia en las cuestiones religiosas que iban en contra de la creencia cristiana [12].

En lo económico modificaron la conducta guaraní. Les enseñaron a ahorrar y acopiar alimentos para las épocas de escasez. Uno de los grandes aportes de los misioneros a la lengua guaraní original fue la escritura. Los jesuitas se ocuparon de aprender a hablar guaraní y luego lo llevaron a las letras impresas. Los monjes también los formaron en las artes musicales y plásticas [11, 12].

En el año 1767, Carlos III, rey español, firmó la expulsión de la Compañía de Jesús de los territorios de la Corona española. La orden en las reducciones guaraníes se concretó en Agosto de 1768 y no hubo ninguna resistencia para implementarla. Tanto los jesuitas como los guaraníes acataron pacíficamente el cambio de rumbo de sus destinos y el de los treinta pueblos que componían el universo jesuítico-guaraní [12]. La expulsión también profundizó las crisis demográficas, que hasta ese momento parecían cíclicas. En el año 1700, había 86.173

guaraníes en la reducciones. En 1732 el número de habitantes era 141.182 pero sucesivas enfermedades llevaron a que, en el momento de la expulsión, hubiera unos 88.796 habitantes en los treinta pueblos. Desde esa fecha la tendencia decreciente fue una constante. A las epidemias se sumó un éxodo permanente de los pobladores que huían de los abusos de los nuevos administradores. Había hambre, miseria y desamparo; muchos nativos se fueron integrando a la sociedad colonial como peones de estancias, o como maestros de oficios, ya que tenían una alta capacitación laboral. Su migración estuvo orientada hacia Corrientes, los pueblos de Entre Ríos, Río Grande do Sul (Brasil), Buenos Aires y Paraguay, centros urbanos donde los guaraníes eran muy requeridos debido a las técnicas artesanales que sabían aplicar. De esta manera parte de los guaraníes se confundieron con la población española. Las misiones jesuíticas-guaraníes quedaron así resguardadas en un laberinto de árboles y cursos de agua [11, 12].

### 1.2.5. Migración y proceso de poblamiento

Desde fines del siglo XIX, se impuso el proyecto de construcción de una Nación moderna que contempló a Misiones como receptora de inmigrantes europeos, quienes se constituirían en la “llave” que abriría “la puerta del progreso”. En este sentido, la Ley Avellaneda posibilitó que la inmigración y la colonización se implementaran como unidad. La afluencia de pobladores al territorio misionero fue importante luego de la guerra de la Triple Alianza (1865-1870). A su término, Misiones pasó a depender de la Provincia de Corrientes (1870-1881), cuando se creó el departamento de Candelaria asignándole como capital la localidad de Trinchera de San José -más tarde denominada Posadas- y se puso en marcha el proceso colonizador. Al momento de producirse la federalización del Territorio Nacional de Misiones (1881), el gobierno de Corrientes, no conforme con esta medida, dispuso la venta de tierras a particulares. En consecuencia, el gobierno nacional obtuvo la jurisdicción política-administrativa del territorio pero la propiedad de la tierra continuó en manos privadas. Por ende la colonización oficial se concentró en los antiguos pueblos jesuíticos, en tanto que los nuevos frentes pioneros ocuparon el espacio que permanecía fiscal en la faja central del territorio [16].

### 1.2.6. Colonización oficial

El primer ensayo colonizador se plasmó en las colonias de Santa Ana y Candelaria, su ubicación y mensura fue encomendada al agrimensor Rafael Hernández en 1883. Posteriormente el número de colonias se amplió con Loreto, Bonpland y con el trazado de los pueblos de San Carlos, San Javier, Apóstoles, San Ignacio y Corpus. La peculiaridad de la colonización oficial radicó en que los asentamientos espontáneos en tierras fiscales fueron legitimados por la administración pública. Sin embargo, una de sus principales falencias fue la falta de tierras fiscales en las costas de los ríos y la demora en la entrega de títulos de propiedad.

La afluencia de pobladores al territorio misionero fue importante luego de la Guerra de la Triple Alianza. En su mayoría, los migrantes provenían de Paraguay y del Estado de Río Grande do Sul de Brasil, arribando a Misiones a través de los ríos y hacia el interior caminando las antiguas picadas abiertas en la selva. Procuraron ocupar los predios fiscales libres y que no estuvieran afectados por la venta masiva de tierras [17].

La descripción realizada en el Censo de la provincia de Corrientes en 1879 sobre la población misionera muestra que los departamentos de Candelaria y San Javier se constituyeron en gran medida por la presión de la población fronteriza sobre cada departamento [18]. El departamento de Candelaria era el más poblado, con predominio de argentinos y paraguayos, mientras que en San Javier la mayoría eran de origen brasileño.

Desde fines de la década de 1890 hasta las primeras décadas del siglo XX, desde Rio Grande do Sul se produjo una colonización de un número importante de brasileños en Misiones. Tal fue la magnitud, que algunos autores la calificaron como invasión brasileña [19, 20]. Su proporción alcanzó a casi la mitad de la población del territorio misionero en ese momento.

La colonización oficial emprendida por el Gobernador Lanusse (1896-1905) refundó la colonia de Apóstoles. El éxito de la misma motivó al poco tiempo la fundación de Colonia Azara, y cuando se agotaron las tierras de ambas colonias, muchos colonos aceptaron lotes en San José, Corpus y Cerro Corá. El ingreso de esta inmigración de europeos del este influyó en la composición genética de la población del territorio. La nueva política de recuperación de tierras y de promoción de la colonización permitió fundar nuevos pueblos, colonias agrícolas y yerbateras: San Pedro (1908), Aristóbulo del Valle y Manuel Belgrano (1921). Otros europeos ingresaron paulatinamente y de forma espontánea se asentaron a lo largo de las picadas ubicadas al interior de las tierras fiscales. Así por ejemplo, en la picada entre San Javier y Bonpland varias familias suecas se establecieron entre los años 1902-1903. Formaron parte de un grupo que después de experimentar dificultades en Brasil, eligió Misiones como segundo destino. En esta misma picada se produjo el asentamiento de la primera migración finlandesa en Argentina (1906-1907)[21].

Durante los años siguientes fueron sumándose nuevas familias, dando inicio a la colonización sueca en la zona conocida como Yerbál Viejo, que más tarde pasó a denominarse Oberá (1927). A los suecos se sumaron checos, rusos, ucranianos, suizos, italianos, noruegos, finlandeses, alemanes, paraguayos y brasileños, entre otros. La vertiginosa colonización de esta región creó la necesidad de establecer la Picada de Cerro Corá, agrandar algunas colonias y fundar otras nuevas; nacieron entonces Víctor Olegario Andrade, Caaguazú y Guaraní, fundadas en 1927 Figura (1.2). A partir de la provincialización de Misiones en el año 1953, la acción colonizadora estuvo fundamentalmente a cargo del Estado y se orientó a promover la ocupación de la zona fronteriza del noreste de Misiones.

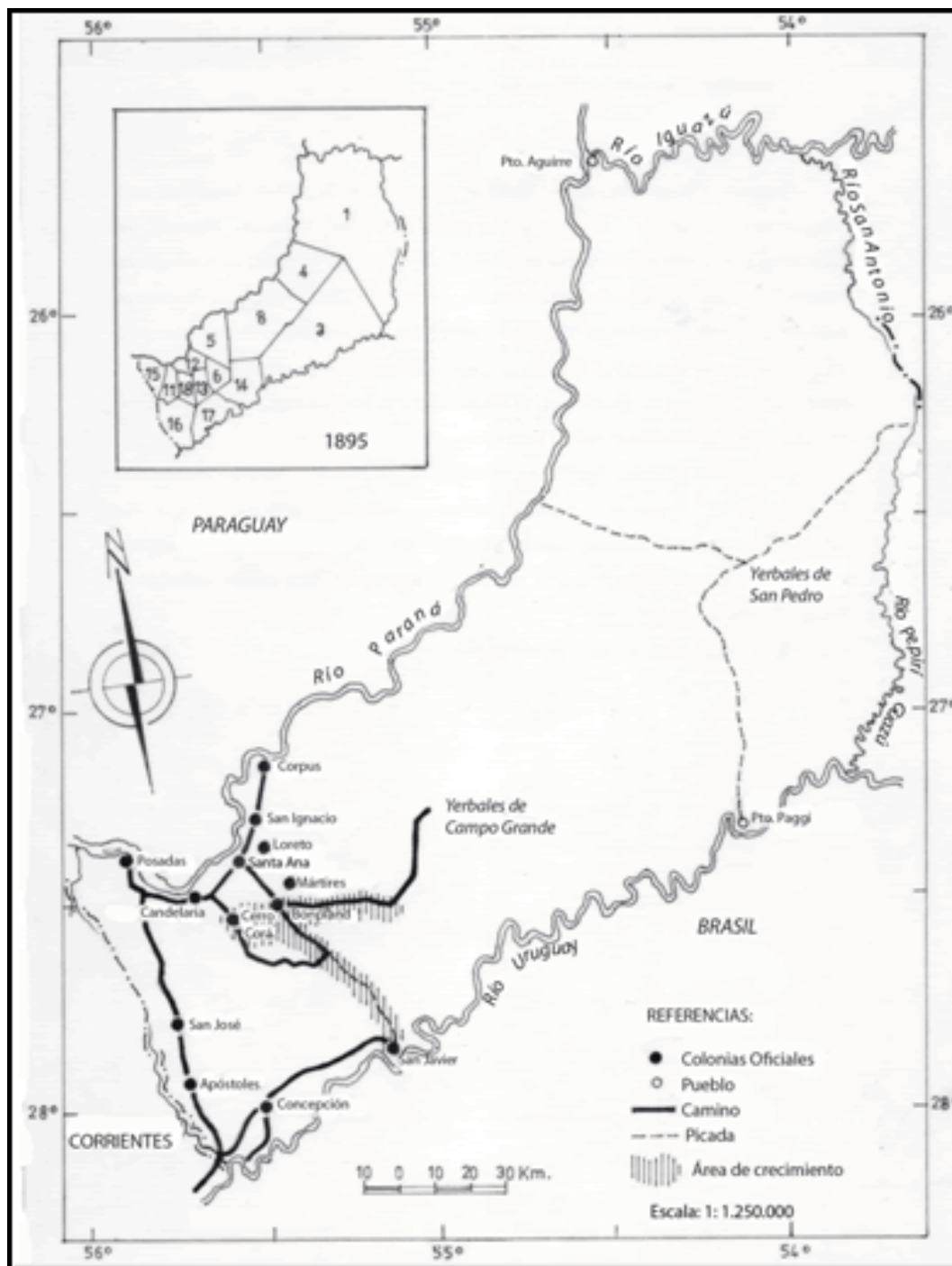
### 1.2.7. Colonización privada

El éxito de la colonización oficial en el Territorio Nacional de Misiones y la coyuntura socioeconómica de la primera posguerra, hizo que algunos empresarios particulares iniciaran la etapa de la colonización privada en el Alto Paraná. La singularidad de esta colonización consiste en que se estructuró desde proyectos empresariales que planificaron la misma a partir de la compra y administración de tierras, no gerenciando la tierra pública como establecía la legislación oficial. En la Figura 1.3 se muestra la expansión de colonias oficiales y privadas para el año 1920.

A diferencia del poblamiento en las Sierras Centrales, donde la colonización fue casi en su totalidad estatal, el Alto Paraná misionero fue colonizado mediante la acción de compañías privadas. En tanto que, desde principios del siglo XX hasta aproximadamente la década de 1920, observamos una disminución de la población brasileña y paraguaya, dando comienzo al incremento de la población europea en su conjunto (alemanes, franceses, suizos, italianos, españoles, escandinavos, austrohúngaros, entre otros). Adolfo Schwelm inició uno de los más vastos emprendimientos privados con la fundación de Eldorado (1919). La compañía que lleva el mismo nombre fue el organismo promotor de la propaganda en Europa, y de contar con agentes en el puerto de Buenos Aires para conducir a los migrantes (alemanes, daneses y suecos) hacia la nueva colonia [22].

Otro emprendimiento privado de gran envergadura, destinado con preferencia para inmigrantes alemanes brasileños, fue el encabezado por Carlos Culme, quien fundó sobre la ribera del Alto Paraná las colonias de Puerto Rico (1919) y Montecarlo (1920). La inmigración suiza también fue numerosa durante la colonización privada. Migrantes de este origen se instalaron





**Figura 1.2.** Pueblos y colonias oficiales, vías de circulación existentes (1895), como las picadas (terrenos) principales y la navegación por el río Paraná y por el río Uruguay hasta la altura de Concepción, también la picada ubicada entre Cerro Corá, Bonpland y San Javier, que se distingue como un área de crecimiento por la afluencia de pobladores espontáneos. Mapa extraído de [16]

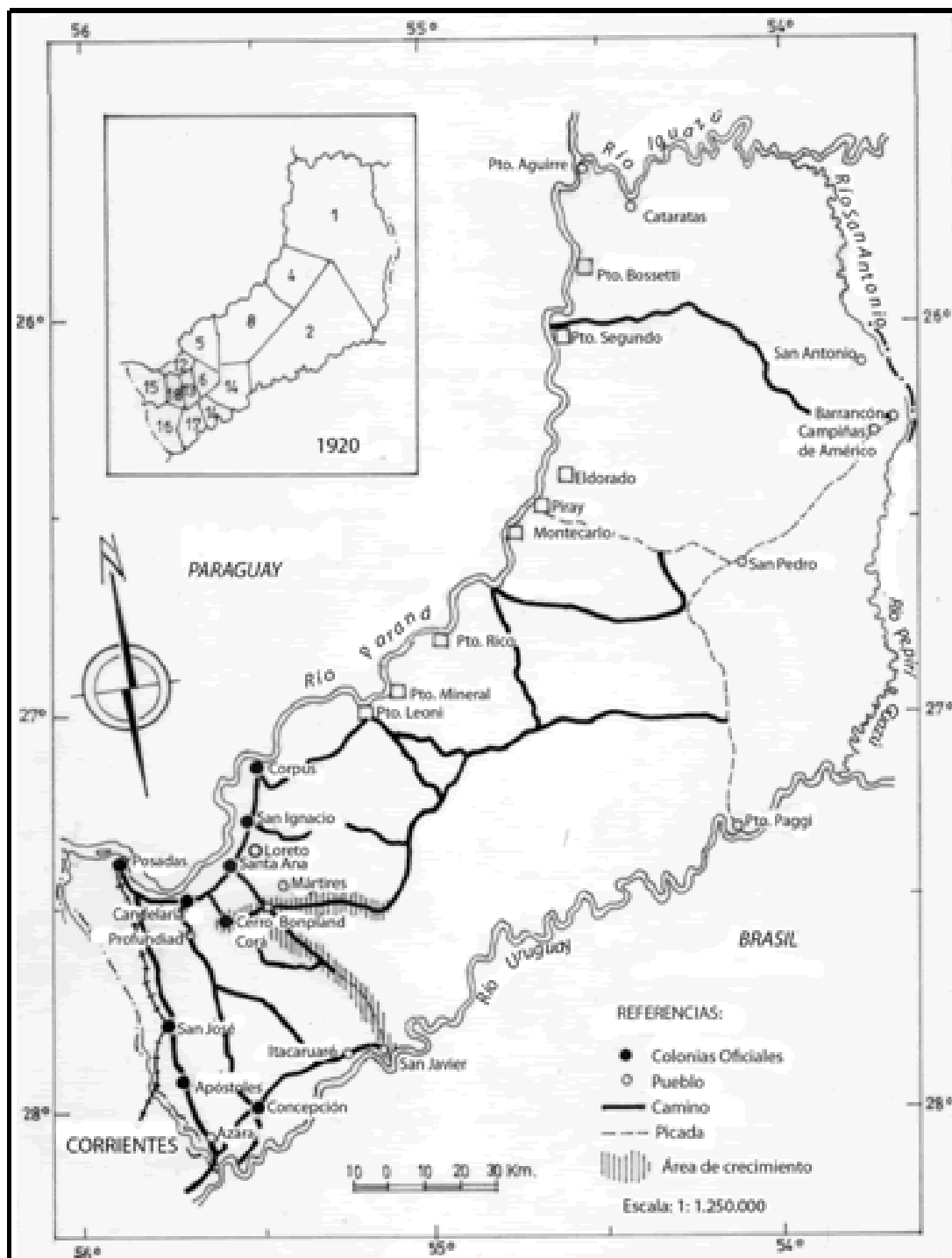


Figura 1.3. Expansión de colonias oficiales y privadas (1920). Mapa extraído de [16]

en el Alto Paraná entre 1918-1939. Distinta fue la situación de los suizos que se asentaron en Línea Cuchilla (Colonia Puerto Rico), quienes llegaron subvencionados a la Argentina entre 1936-38, comprando tierras a la Compañía Eldorado. Este pequeño grupo se incrementó en años siguientes con otros contingentes de familias suizas, y de alemanas-brasileñas ya instaladas, formando la comunidad de Ruiz de Montoya (1945) [23].

### 1.3. Provincia de Corrientes

#### 1.3.1. Ubicación geográfica

Corrientes es una de las veintitrés provincias que componen la República Argentina. Su capital y ciudad más poblada es la homónima Corrientes. Está ubicada al noreste de Argentina, limitando al oeste y norte con el río Paraná que la separa de Santa Fe, Chaco y Paraguay, al noreste con Misiones, al este con el río Uruguay que la separa de Brasil y Uruguay, y al sur con Entre Ríos. Con 88.199 km<sup>2</sup> es la octava provincia menos extensa. Su población es de 1.070.283 habitantes (2015) [24].

#### 1.3.2. Corrientes en el mundo guaraní

El territorio correntino en la época de la conquista estaba habitado por numerosas comunidades nativas. Algunas de ellas eran los cara-cará y los caingang que ocupaban el centro y los esteros de Iberá y los charrúas que poblaban el sur de la actual provincia, entre otros. Estos grupos eran nómades cazadores-recolectores. En esta época no sólo estaban rodeados completamente por los guaraníes, sino que estaban profundamente influidos por ellos [11, 25].

El 3 de Abril de 1588, un grupo de españoles fundó San Juan de Vera de la Siete Corrientes (capital actual de la provincia), con el objetivo de repartir tierras a los pobladores españoles, destinadas a servir de estancias para la crianza de ganado y el reparto en encomienda de los aborígenes traídos de Asunción para tal fin, más las tribus indígenas que moraban en los territorios de la actual provincia y el cercano Chaco. Esto quiere decir que fue asignado en encomienda un gentío heterogéneo de nativos guaraníes, guaycurúes, abipones, caracarás y hasta charrúas [25].

La consecuencia de la instalación del régimen de encomienda desde la misma fundación de la ciudad, fue que durante muchos años los pobladores de Corrientes vivieron en permanente estado de guerra con las comunidades de la región. Como consecuencia de las frecuentes rebeliones de los caciques guaraníes, se encontró en la creación de las reducciones un recurso para controlar la amenaza indígena [12, 25]. Se fundaron así, en territorio correntino, tres reducciones iniciales: la reducción de Itatí sobre el río alto Paraná, Santa Ana en la actual localización del pueblo del mismo nombre y la tercera en la margen norte del arroyo Pehuahó. De todas ellas la más famosa y trascendente para la ciudad de Corrientes, fue Itatí [25]. La experiencia indígena en estas reducciones, en particular la de Itatí, fue muy peculiar y hubiera tenido enorme trascendencia en la vida colonial y en plasmar una identidad criolla si no se hubiese limitado a dos o tres reducciones frente al desarrollo abundante de encomiendas de un lado y reducciones jesuíticas del otro [12, 25]. De todas formas la relación con la vecina ciudad de Corrientes era fluida y frecuente. Era común en la época que el Cabildo de Corrientes solicitara la mano de obra de los guaraníes de Itatí para resolver problemas de servicios urbanos como la construcción de edificios, arreglos de calles o zanjas de desagüe [25].

En la Figuras 1.4 y 1.5 se muestran las ubicaciones de las misiones jesuíticas y franciscanas fundadas en la región.



Figura 1.4. Mapa de las reducciones jesuíticas fundadas en la región. Mapa extraído de [26]



Figura 1.5. Mapa de las reducciones franciscanas fundadas en la región. Mapa adaptado de [27]

## 1.4. Procesos poblacionales: Evolución de las frecuencias alélicas en las poblaciones

Las frecuencias alélicas cambian a lo largo del tiempo por la acción de diversas fuerzas que dirigen la evolución. Estas fuerzas son: las mutaciones, la deriva genética, las migraciones y la selección natural.

Las mutaciones generan nuevos alelos e incluso nuevos genes si se duplica una región completa. Sin las mutaciones, la evolución muy pronto se detendría. Cada región del genoma puede presentar una velocidad o tasa de aparición de mutaciones diferente de otras regiones, pero el destino de las mutaciones ocurridas depende de las otras fuerzas evolutivas, las cuales pueden afectar la frecuencia alélica de un alelo presente en una población [28]. Como ejemplo clásico de mutación puede nombrarse la responsable de la enfermedad de células falciformes. Esta mutación de un nucleótido produce un cambio en la cadena de betaglobina, ocasionando anemia, infartos hísticos y múltiples infecciones. Este trastorno afecta aproximadamente a 1 de cada 50 africanos y también se observa en algunas poblaciones mediterráneas y de Oriente Medio.

La deriva genética consiste en la fluctuación al azar de las frecuencias alélicas en una población de tamaño pequeño. La transición de una generación a otra es efectuada por las gametas. Los adultos que participan en la producción de descendencia y las gametas producidas por ellos determinan las frecuencias alélicas de la siguiente generación. La deriva genética es el efecto de la selección al azar de las gametas en cada generación y no tiene una consecuencia adaptativa determinada [29].

En una población pequeña, el número total de gametas que dan lugar a la siguiente generación también es pequeño y está sujeto a un gran sesgo, que depende del número total de progenitores contribuyentes. En consecuencia, las frecuencias alélicas pueden tener una gran fluctuación de una generación a otra, mientras que si la población es grande se mantendrá más estable (la estabilidad aumenta con el tamaño poblacional).

Los efectos de la deriva también se acumulan en el tiempo, pues la distribución alélica de una generación es determinada por las frecuencias alélicas de la generación precedente. Como resultado, el desvío en el “muestreo” de un alelo puede volverse 0% (si esto ocurre, lleva a la extinción del alelo) o 100% (conduce a la fijación del alelo). De hecho, la fijación o la extinción es el destino inevitable de un alelo si la deriva continúa por un tiempo suficiente, más allá del tamaño de la población. Pero si la población es grande, el proceso lleva mucho más tiempo [28].

Un ejemplo típico del efecto de deriva genética es el de los Samaritanos, grupo religioso que se apartó del Judaísmo en el siglo V a. C., convirtiéndose a partir de entonces en una comunidad pequeña y con alta endogamia, que hoy día es muy diferente de otras comunidades judías [30, 31, 32].

Las migraciones y la selección natural guían a las frecuencias alélicas en una dirección específica. Las migraciones o flujo genético consisten en el intercambio de individuos entre poblaciones. Su efecto puede aumentar la variación genética de las poblaciones receptoras de inmigrantes y así retrasar el proceso de diferenciación entre poblaciones ocasionado por la deriva genética [33]. En este sentido, la migración puede atenuar las consecuencias de la deriva genética, y el efecto amortiguador depende de la magnitud de la migración.

Los movimientos migratorios pueden estar motivados por distintas causas:

- causas biológicas que afectan a los pueblos ganaderos y nómades como los lapones y los grupos del Sudán y del alto Nilo
- causas ambientales, como el hambre y la sequía en el caso de los tuareg

- causas culturales, por ejemplo las guerras

La cantidad de migraciones prehistóricas e históricas escapa a toda enumeración. Los movimientos migratorios pueden realizarse de forma brusca y rápida (invasiones) o bien llevarse a cabo lenta y difusivamente, esto es, por infiltración [34].

La selección natural tiene importancia especial en la determinación del futuro de las especies pues es la selección de tipos "aptos" que eventualmente pueden convertir un alelo raro en el más común de la población. Es el único factor evolutivo que tiene consecuencias adaptativas directas pues, en general, se favorecen los individuos con mutaciones útiles y se eliminan los que poseen mutaciones desfavorables. Los primeros se reproducen en forma diferencial y dejan mayor descendencia. Un ejemplo de selección natural es la ceguera para el color, que puede ser seleccionada en contra más fuertemente en las sociedades cazadoras-recolectoras que en las sociedades agrícolas. Su incidencia actual, relativamente elevada en la mayor parte del mundo, podría ser el producto de un relajamiento de la selección negativa sobre este alelo mutado [29].

La selección natural hace posible el mejoramiento funcional de los organismos vivos aunque, al mismo tiempo, establece también restricciones posteriores al proceso evolutivo subsiguiente. Afecta a cada gen en una manera determinada e incluso muchos de los genes que estudiamos no están sujetos a ella en absoluto y por eso se los denomina "selectivamente neutros", como vimos anteriormente [28].

Es interesante comparar las consecuencias y considerar las interacciones entre las fuerzas evolutivas. La migración afecta en gran medida los efectos de la deriva, en general reduciéndolos. La efectividad de la deriva depende también de factores demográficos como el tamaño poblacional. La deriva influye sobre todos los genes en una manera cuantitativamente similar, pero afecta a cada uno en dirección azarosa e independiente, excepto en el caso de los genes ligados que se heredan en bloque. Una población pequeña tendrá fluctuaciones altas para todos los genes, mientras que una grande tendrá deriva escasa, pero nuevamente, para todos los genes. En contraste, la selección natural actúa sobre un determinado gen en una dirección particular, independientemente de los restantes loci. Todos los genes están sujetos a cambios al azar y aún una mutación favorecida por la selección natural puede perderse por causa de la deriva [35].

La mutación, como la deriva, se produce al azar pero su destino depende de su efecto en el portador. Desde el punto de vista gradualista, si es favorable para la supervivencia se extenderá en la población y puede finalmente fijarse. El tiempo de fijación aumenta con el tamaño de la población. Si es desfavorable, la mutación tiende a ser eliminada de la población por selección negativa [28]. Por otra parte, los neutralistas proponen que un determinado número de mutaciones posibles es selectivamente neutral y sólo actuaría sobre ellas la deriva, pudiendo finalmente extinguirse o fijarse [36].

### 1.5. Marcadores genéticos

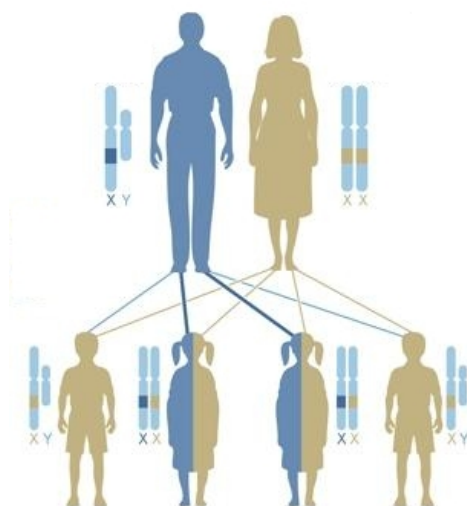
Las fuerzas evolutivas afectan a las frecuencias alélicas y genotípicas de una población, modificando de esta manera la variabilidad de la misma, la cual podemos conocer estudiando los polimorfismos genéticos. Un polimorfismo es una variante genética que aparece en al menos en el 1 % de una población. Éstos corresponden a la coexistencia de dos o más alelos en un locus dentro de una población [37].

Un marcador genético o marcador molecular es un segmento de ADN con una ubicación física identificable (locus) en un cromosoma. Los polimorfismos nucleares pueden ubicarse tanto en cromosomas autosómicos como sexuales (X e Y). Los cromosomas sexuales mamíferos

divergieron a partir de simples cromosomas autosómicos hace unos 300 millones de años y estuvieron sometidos a un posterior proceso de diferenciación[38].

El cromosoma X se presenta en doble copia en la mujer (sexo homogamético), y en una sola dosis en el hombre (sexo heterogamético), por ello si un gen o una región no génica se encuentra sólo en el cromosoma X, el individuo varón solo presentará un alelo, heredado de su madre; en cambio si es mujer, el locus en cuestión se comportará como si fuera autosómico. En la herencia del cromosoma X en las hijas mujeres no se puede determinar cuál de los cromosomas X fue heredado de la madre o del padre, debido a que la herencia es aleatoria, salvo mediante un análisis genético. En cambio los hijos varones tienen un solo cromosoma X, el cual es heredado sin dudas de la madre [39, 40].

Los marcadores del X en los varones generan un haplotipo, que es una asociación de los alelos observados para dos o más marcadores de ADN en un sistema que no recombina. Esta característica la comparte con el genoma mitocondrial y con el cromosoma Y [41] (Figura 1.6).



**Figura 1.6.** Herencia del cromosoma X. Adaptado de [42]

A continuación se enumeran los tipos de polimorfismos estudiados en este trabajo:

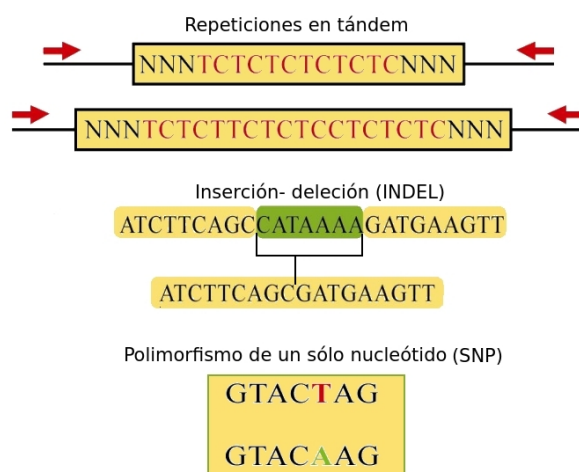
1. Polimorfismos con repeticiones en tándem: estos incluyen los VNTR (*variable number of tandem repeats*), también llamados minisatélites, que generalmente se dan en secuencias de ADN no codificante, y poseen repeticiones de entre 10 y 200pb. El polimorfismo reside en el distinto número de unidades de repetición que presenta un individuo, y los alelos se nombran de acuerdo con la cantidad de repeticiones que llevan. Entre estos polimorfismos también se incluyen los microsatélites o STR (*short tandem repeats*), con repeticiones en tándem muy cortas, entre 2 y 8 pb, donde el polimorfismo también está dado por la cantidad de unidades repetidas que se presentan en el locus (Figura 1.7) [43].
2. También existen polimorfismos donde la variación afecta a una sola base. Son los llamados polimorfismos de un solo nucleótido o SNP (*single nucleotide polymorphism*). Típicamente, se caracterizan en el laboratorio como polimorfismos de longitud de fragmentos de restricción o RFLP (*restriction fragment length polymorphism*) o también mediante la técnica de PCR alelo específico.
3. La adición o pérdida de uno o de varios nucleótidos, es también un tipo de variación que se observa en el ADN de los diferentes individuos de una misma población. Este



## 1. Introducción

tipo de polimorfismo es generalmente denominado INDEL (*insertion/deletion*) (Figura 1.7) [45]. Si bien es un polimorfismo muy presente en el genoma humano este tipo de variación no suele ser tan frecuente como los SNP.

4. Las inserciones Alu son marcadores bialélicos que se definen por la presencia o ausencia de secuencias de aproximadamente 300bp, que podrían derivar por retrotransposición del gen 7SL ARN que forma parte del complejo ribosomal. Esta hipótesis, que se basa en la duplicación del gen 7SL ARN, es la más aceptada. Un gran número de estas inserciones son recientes, por lo que a menudo son polimórficas, pudiendo tomar valores de frecuencias diferentes en distintas poblaciones humanas. Se consideran eventos mutacionales únicos, ya que es bastante improbable encontrar la misma inserción Alu en el mismo lugar, lo que las hace especialmente interesantes en los estudios de evolución humana; una vez que han perdido su capacidad de transponerse, son inserciones estables del genoma [46, 47, 48].



**Figura 1.7.** Polimorfismo STR, INDEL y SNP

Los marcadores genéticos elegidos para nuestro estudio del cromosoma X son de tipo: STR, INDEL, SNP y Secuencias Alu. Existen numerosas publicaciones científicas referidas a la variación genética poblacional en los compartimientos genómicos autosómico, mitocondrial y de cromosoma Y en distintas comunidades de nativos americanos de nuestro país, como también en la población argentina descendiente de inmigración europea [49, 1, 50, 51, 52, 53], mientras que la variación genética del cromosoma X no ha sido completamente analizada aún en estas poblaciones. En el trabajo de Szibor (2007) se afirma que las diferencias en los patrones de distribución alélica de distintos marcadores de cromosoma X pueden ser altamente informativas en la comparación de poblaciones que no están estrechamente relacionadas, como lo son las comunidades nativas y la población no nativa. Este autor destaca las características especiales del X y propone los marcadores de este cromosoma como potencialmente eficaces para develar diferencias étnicas [39].

En el trabajo de Bobillo (2006) se analizaron 7 X-STR en una muestra de 184 individuos no relacionados de nuestro país, hallando diferencias significativas para algunos de los marcadores en la comparación de argentinos con poblaciones asiáticas, europeas y canadiense. [54]. Más tarde, en el trabajo de Catanesi (2007) se analizaron 5 X-STR en etnias del Gran Chaco hallando una estructura genética clara que agrupó a Chorote y Wichí (del Chaco argentino) por un lado, y Lengua y Ayoreo (ambos del Chaco paraguayo) por otro, mientras que la

población Mocoví de Argentina, la más austral de las analizadas en el trabajo, no quedó agrupada con ninguna de las anteriores [55]. En el trabajo de Bobillo (2011) donde compararon las frecuencias de 10 X-STR de 200 individuos de la población Argentina con individuos españoles y portugueses, se encontraron diferencias significativas en 7 X-STR con los españoles y en 8 con los portugueses [56]. En el trabajo de Glesmann (2013) mediante el estudio de 10 X-STR en una muestra de 94 individuos de la comunidad Wichi chaqueña, se observó una diversidad genética particular para el cromosoma X, con una alta proporción de homocigotos y elevados valores de  $DL$ , producto de la deriva genética que sumado al aislamiento geográfico y las condiciones ambientales extremas otorgó a los Wichí un sentido de identidad poblacional [57]. La variación genética del cromosoma X ha demostrado así ser muy valiosa para estudios poblacionales, pero es aún poco conocida en nuestra región. Principalmente, se encuentra pendiente la exploración de secuencias no codificantes, la caracterización de polimorfismos de tipo SNP e INDEL (incluyendo inserciones Alu) que puedan resultar de utilidad en la identificación de grupo étnico, y también el análisis de un mayor número de polimorfismos repetidos (STR).

## 1.6. Hipótesis

### 1.6.1. Hipótesis general

La composición genética de las poblaciones actuales de las provincias de Corrientes y Misiones presentan diferencias relacionadas con el origen de las mismas a partir de distintos procesos migratorios desde Europa y países limítrofes, como también de mestizaje con grupos nativos del litoral argentino. Estos procesos se ven reflejados en la variación genética y los grupos de ligamiento de los polimorfismos analizados. Entre los marcadores que se propone estudiar, pueden reconocerse algunos de utilidad para estudios étnico-poblacionales y otros de aplicación en identificación individual.

El estudio de los patrones de variación de cromosoma X en individuos de las tres localidades y la comunidad Mbyá contribuye a comprender el comportamiento de estos marcadores en poblaciones sometidas a distintos procesos de cambio poblacional. La variabilidad de polimorfismos del X refleja el grado de divergencia entre las distintas comunidades estudiadas.

### 1.6.2. Hipótesis auxiliar 1

La variabilidad dentro de las poblaciones capitalinas de Misiones y Corrientes es mayor que aquella de las poblaciones de Eldorado y los nativos Mbyá.

### 1.6.3. Hipótesis auxiliar 2

Existen diferencias sustanciales entre las tres localidades en estudio debido a que sus eventos fundacionales y posteriores procesos migratorios fueron diferentes entre sí.

## 1.7. Objetivos

### 1.7.1. Objetivos generales

1. Caracterizar la diversidad genética de marcadores binarios y multialélicos no codificantes de cromosoma X en poblaciones provenientes de ciudades del noreste de nuestro país;

## 1. Introducción

---

2. A través de la confrontación de los resultados obtenidos en las distintas muestras analizadas, establecer marcadores poblacionales y marcadores de aplicación para identificación genética.

### 1.7.2. Objetivos específicos

1. Caracterizar la diversidad de SNP (polimorfismos de un nucleótido), INDEL (inserciones/deleciones), STR (repeticiones cortas en tándem) y secuencias Alu, no codificantes de cromosoma X en la población procedente de las provincias de Misiones y Corrientes;
2. Comparar los resultados obtenidos en ambas provincias entre sí, como también con datos de la bibliografía;
3. A partir de dicha comparación, definir marcadores poblacionales, eligiendo entre aquellos que presenten diferencias significativas entre las poblaciones analizadas o que, incluso, sean propios de una población determinada;
4. Comprobar la utilidad de dichos polimorfismos en la comprensión de los procesos de cambio ocurridos en las poblaciones en análisis y su importancia en el área de la genética poblacional, a través del cálculo de parámetros de variación poblacional;
5. Definir marcadores de identificación individual, eligiendo los que presenten la menor diferenciación en ambas provincias analizadas, como también en la comparación con datos de otros grupos poblacionales obtenidos de la bibliografía;
6. Comprobar la aplicación de los polimorfismos definidos como marcadores de identificación humana, a través del cálculo de parámetros estadísticos forenses.

## Materiales y Métodos

“ *Un minuto que pasa es irrecuperable. Conociendo esto, ¿cómo podemos malgastar tantas horas? Vive como si fueras a morir mañana. Aprende como si fueras a vivir siempre.* ”

---

Mahatma Gandhi, (1869-1948).

### 2.1. Muestras

Las muestras estudiadas en este trabajo pertenecen a las poblaciones de la ciudad capital de la provincia de Misiones (Posadas), a una importante localidad de la misma provincia (Eldorado), la cual se subdividió en dos subpoblaciones en función de la procedencia geográfica de los abuelos, declarada por los donantes y a la capital de Corrientes (Corrientes). También se incluyó en este estudio a una comunidad Mbyá guaraní perteneciente a la provincia de Misiones. El material de partida para las poblaciones de Eldorado A y Misiones fue sangre, mientras que para las poblaciones de Eldorado B, Corrientes y Mbyá, fue saliva. (Tab. 2.1).

Las muestras de la ciudad de Posadas son de origen hospitalario facilitadas por la Dra. Carina Argüelles, las muestras de Eldorado A provienen de un laboratorio bioquímico privado, mientras que las muestras de Eldorado B y Corrientes provienen de donantes voluntarios, colectadas por colegas de la región. En el caso de Eldorado A y B las muestras fueron reunidas por el Lic. Isaías Armoa y en el caso de las muestras de Corrientes por el Médico Darío Martín González y la Lic. Daniela Arntzen; por último las muestras de la comunidad Mbyá fueron recolectadas en un viaje de campaña por el Dr. Pablo Martina. El criterio de selección de las muestras consistió en que los donantes no estuvieran emparentados y que residieran de forma permanente en el lugar.

Previo a la toma de muestras, a los donantes se les informó sobre el proyecto mediante una carta informativa y a continuación se respondieron inquietudes acerca del mismo. Finalmente se procedió a la firma del consentimiento y a la toma de la muestra, la cual se conservó empleando dos volúmenes de etanol 96 % para las muestra de saliva, o cuando se trató de sangre, conservándola a temperaturas -20°C en anticoagulante glucosa citrato 3,2 % hasta el día de la extracción de ADN.

Población	Proc. geográfica	N total	N mujeres	N hombres	Muestra
Posadas	Misiones	53	29	24	Sangre
Eldorado A	Misiones	27	13	14	Sangre
Eldorado B	Misiones	27	11	16	Saliva
Mbyá	Misiones	26	9	17	Saliva
Corrientes Cap.	Corrientes	91	32	59	Saliva

**Tabla 2.1.** Procedencia geográfica y material de partida de las muestras

### 2.2. Extracción de ADN

La extracción de ADN a partir de las muestras de saliva se realizó según el protocolo de la técnica con cloruro de Litio (*LiCl*) [58]. Los pasos de la extracción fueron los siguientes:

1. Se descongelaron los tubos falcon, se equilibraron con etanol 96 % y se centrifugaron a 4000 rpm durante 10 minutos a 7° C.
2. Se descartó el sobrenadante y se agregó a cada tubo 150  $\mu$ l de buffer TE (Tris-EDTA) para lavar el pellet. Se centrifugó en las condiciones anteriores.
3. Se descartó el sobrenadante y se agregaron 300  $\mu$ l de Buffer de digestión y 10  $\mu$ l de proteinasa K (10mg/ml). Se incubó hasta el día siguiente en baño térmico a 37° C durante 16 horas.
4. Se agregaron 300  $\mu$ l de *LiCl* 5M y se mezcló en agitador orbital durante 1 minuto.
5. Se agregaron 600  $\mu$ l de SEVAG (alcohol isoamílico y cloroformo 1:24) y se agitó durante 30 minutos.
6. Se centrifugó durante 20 minutos nuevamente a 4000 rpm y 7°C. Con ayuda de pipetas Pasteur se pasó cuidadosamente la fase superior a otro tubo.
7. Se agregó a la fase acuosa 2 volúmenes de etanol absoluto frío y se mezcló suavemente hasta la formación del ovillo.
8. El mismo se pasó a un tubo tipo eppendorf con la ayuda de una pipeta Pasteur y se centrifugó durante 10 minutos a 13.000 rpm. Para los casos en los que no se formó ovillo, se centrifugó la totalidad del volumen del tubo falcon.
9. Se descartó el sobrenadante y se lavó el pellet con 50  $\mu$ l de etanol 70 % y se centrifugó nuevamente 10 minutos a 13.000 rpm. Se descartó el etanol y luego de la evaporación absoluta del mismo, se resuspendió el pellet en 100-150  $\mu$ l de TE (Tris-EDTA pH 8). Las muestras se cuantificaron con el equipo Nanodrop 2000 (Thermo Fisher Scientific Inc.).

Para el caso de la extracción de ADN a partir de sangre periférica se llevó a cabo empleando la misma técnica de Cloruro de Litio. Los pasos realizados fueron muy similares con la salvedad de que se utilizó buffer de lisis y se duplicaron todos los volúmenes de reactivos. A continuación se presentan las variantes del protocolo anterior.

1. A 2,5 ml de sangre anticoagulada con glucosa citrato al 3,2 % se agregó 7,5 ml de Buffer A (Sacarosa, TrisHCl, *MgCl*<sub>2</sub>, Tritón X-100) y se centrifugó durante 30 minutos a 4000 rpm y 7°C.

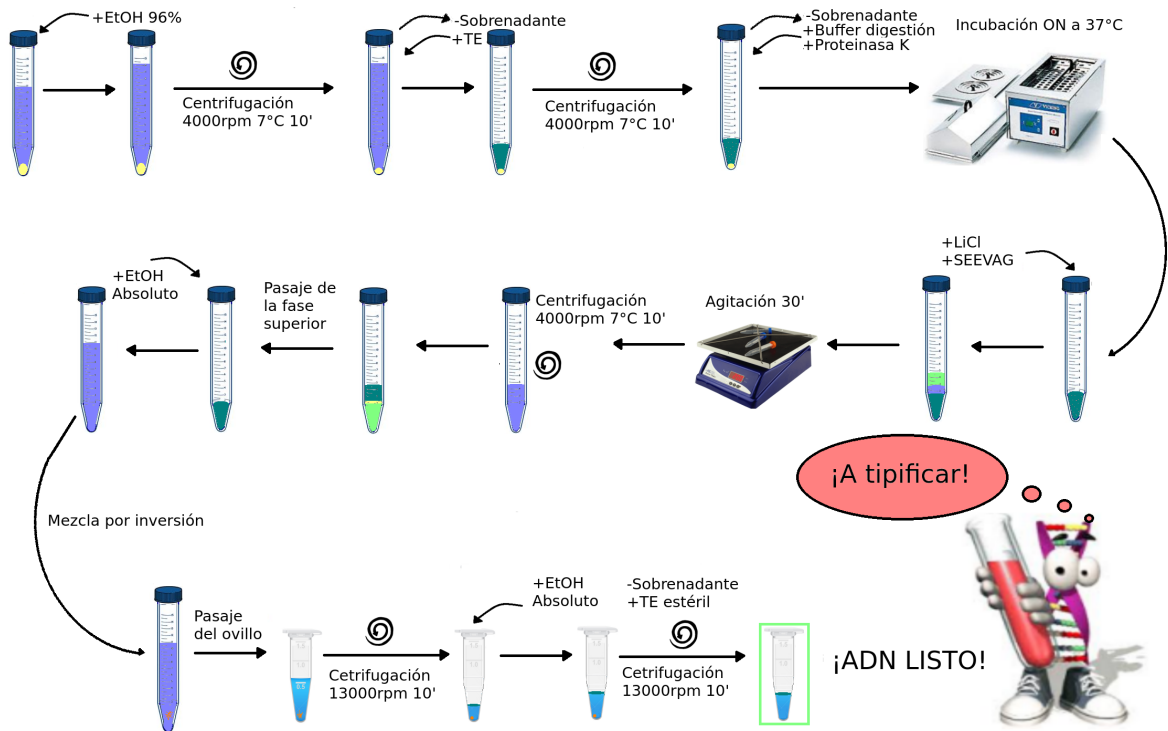


Figura 2.1. Pasos de la extracción de ADN.

- Se descartó el sobrenadante y se resuspendió el pellet en 10 ml de Buffer A, se centrifugó bajo las condiciones anteriores y nuevamente se descartó el sobrenadante.
- El protocolo continúa al igual que el anterior con la variante de que los volúmenes se duplican en todos los pasos. (Fig. 2.1)

## 2.3. Técnicas empleadas para la tipificación

### 2.3.1. PCR de punto final

Esta técnica consiste en repeticiones de ciclos de desnaturalización, alineamiento, y polimerización con el fin de sintetizar in vitro una secuencia de ADN diana. La misma comienza con la hibridación de un par de oligonucleótidos cebadores complementarios a la hebra de ADN genómico (*primers*). En la mezcla de reacción se utiliza una enzima ADN-polimerasa termorresistente, que realiza numerosos ciclos de polimerización. El resultado final es una multiplicación geométrica del fragmento de ADN de interés [59, 60]. Los tipos de PCR final empleados en este trabajo fueron:

- **PCR con cebadores fluorescentes:** para tipificar X-STR y X-INDEL. Consiste en juegos de dos cebadores por polimorfismo, uno de ellos marcado con fluorescencia.
- **PCR con cebadores fríos:** para tipificar X-INDEL y secuencias Alu. Consiste en juegos de dos cebadores fríos (no marcados), para cada polimorfismo.
- **PCR con cebadores fríos alelo específico:** para tipificar X-SNP. Consiste en juegos de tres cebadores, de los cuales uno es común para la tipificación de ambos alelos, mientras que los otros dos son específicos de un solo alelo, completando el par, ya que el cebador común pega en el otro extremo donde no está el polimorfismo.

### 2.3.2. Múltiplex

Consiste en la amplificación simultánea de diferentes regiones del ADN molde en la misma reacción de PCR, utilizando varios pares de cebadores en ella. Se empleó esta técnica en el caso de los X-STR y X-INDEL que se tipificaron con cebadores fluorescentes.

### 2.3.3. Electroforesis capilar

En esta técnica la separación de fragmentos se lleva a cabo según la relación de masa del ADN cuando se aplica una diferencia de potencial (de 100 a 500 V/cm) entre los dos extremos del capilar. Las moléculas se mueven a través de una matriz hacia el extremo positivo del capilar con diferente velocidad según la masa de los amplicones. El análisis se realizó con el programa GeneMapper v3.1 software (®Applied Biosystems). Se empleó esta técnica en el caso de los X-STR y X-INDEL que se tipificaron con cebadores fluorescentes.

### 2.3.4. Electroforesis en gel de agarosa y poliacrilamida

La electroforesis en geles de agarosa al 2 % se llevó a cabo con buffer de corrida TAE (Tris-ácido acético-EDTA) 1X a 90 voltios mientras que para la electroforesis en geles de poliacrilamida neutros al 8 % se utilizó TBE (Tris-ácido bórico-EDTA) 0,5X como buffer de corrida a 250 voltios. Para la tinción del ADN, tanto en geles de agarosa como de poliacrilamida, se utilizó un agente intercalante de ácidos nucleicos GelRed™ (Biotium, USA) y como control de tamaño se sembró en los geles un marcador de ADN de 100-1000pb (InbioHighway Argentina) y uno de 50-1000pb (New England Biolabs USA). Los geles se visualizaron en el analizador de imágenes GelDocXR (Biorad, USA).

Dependiendo del tipo de marcador, se utilizó un gel u otro, ya que los geles de poliacrilamida ofrecen una mayor resolución que los geles de agarosa, de modo que permiten separar fragmentos de ADN que difieren solamente en un par de bases. Se empleó la electroforesis en geles de poliacrilamida para los X-INDEL amplificados con cebadores fríos y para los X-SNP que se tipificaron en dúplex, tríplex o por RFLP. Para la tipificación de Secuencias Alu y el resto de los X-SNP se emplearon geles de agarosa.

### 2.3.5. Corte del amplicón mediante enzima de restricción-RFLP

La técnica de RFLP (*Restriction Fragment Length Polymorphism*) se utilizó para estudiar algunos de los polimorfismos tipo SNP debido a que, cuando la variación de la secuencia de ADN presenta un cambio en una base, la misma puede ser reconocida por una enzima de restricción generando fragmentos de diferente longitud según el alelo. Se empleó esta técnica para dos polimorfismos: rs1299087, rs149910.

En la figura 2.2 se muestra un breve esquema de los pasos de la tipificación de las muestras.

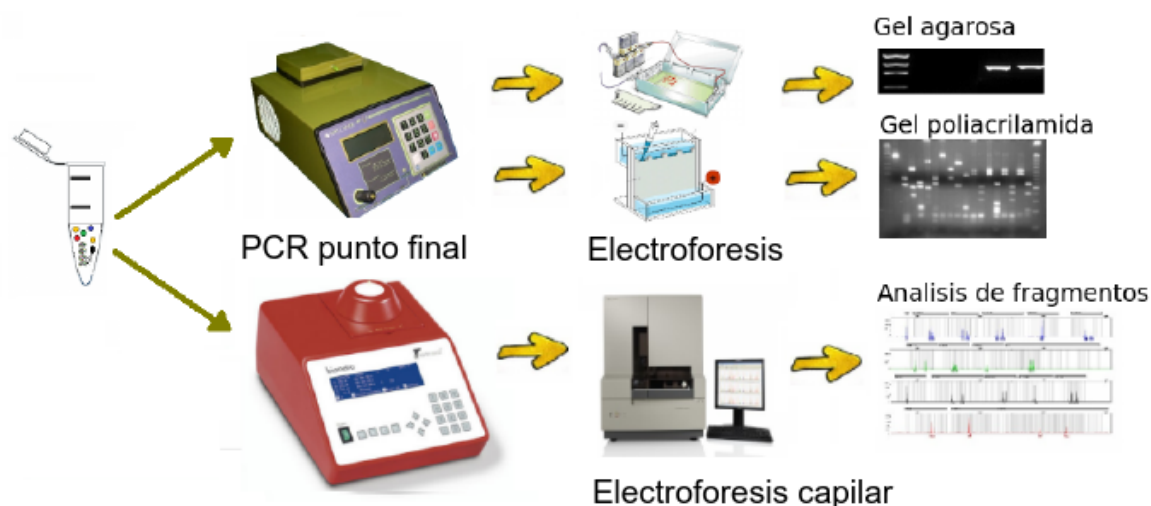


Figura 2.2. Pasos de la tipificación.

## 2.4. Marcadores

### 2.4.1. Microsatélites X-STR

Para todas las poblaciones se analizaron 10 marcadores STR (*short tandem repeats*) del cromosoma X: DXS8378, DXS9902, DXS7132, DXS6809, DXS6789, DXS7133, DXS9898, GATA172D05, GATA31E08, DXS7423. Las ubicaciones, los motivos y los alelos de cada uno se detallan en la Tabla 2.2. El diseño de los oligonucleótidos fluorescentes se obtuvo del trabajo realizado por la Dra. Leonor Gusmão de la Universidade Federal do Pará [61]. En la tabla 2.3 se especifican las concentraciones de los cebadores empleadas en la *mix*. Las condiciones del ciclado del múltiplex se especifican en la tabla 2.4.

Marcador	Posición	Motivo	Alelo
<b>DXS8378</b>	9.330.000	(CTAT) <sub>10-14</sub>	10-14
<b>DXS9902</b>	15.234.000	(TAGA) <sub>9-15</sub>	9-15
<b>DXS7132</b>	64.572.000	(TCTA) <sub>10-18</sub>	10-18
<b>DXS9898</b>	87.682.000	(TATC) <sub>2</sub> -(ATC)-(TATC) <sub>8-15</sub> (TATC) <sub>2</sub> -(ATC)-(TATC)-(ATC)-(TATC) <sub>5</sub>	10-17 8.3*
<b>DXS6809</b>	94.825.000	(CTAT) <sub>7-10</sub> (ATCT) <sub>3-N<sub>9</sub></sub> (TATC) <sub>3-</sub> -(ATCT) <sub>3-5</sub> -N <sub>10</sub> (ATCT) <sub>13-17</sub>	29-38
<b>DXS6789</b>	95.336.000	(TATG) <sub>9-11</sub> (TATC) <sub>6</sub> (TATC)-(TATG) <sub>10</sub> (TATC) <sub>7</sub> (TATC)-(TATG) <sub>9</sub> (TATC) <sub>9</sub> (TATC)-(TATG) <sub>10</sub> (TATC) <sub>9-13</sub>	15-17 18 19 20-24
<b>DXS7133</b>	108.928.000	(ATAG) <sub>7-14</sub>	7-14
<b>GATA172D05</b>	113.061.000	(TAGA) <sub>6-14</sub>	6-14
<b>GATA31E08</b>	140.062.000	(AGAT) <sub>9-15</sub>	9-15
<b>DXS7423</b>	149.460.000	(TCCA) <sub>3</sub> TCTGTCCT(TCCA) <sub>8-14</sub>	11-17

**Tabla 2.2.** Posición de los 10 X-STR en el cromosoma y sus respectivos rangos de alelos. \*8.3: alelo imperfecto con ocho repeticiones más tres nucleótidos

Los diez marcadores STR se amplificaron mediante la técnica de PCR punto final en



## 2. Materiales y Métodos

Cebador Fw	Cantidad [ $\mu$ l]	Cebador Rv	Cantidad [ $\mu$ l]	Fluoróforo	Conc. stock [pmol/ $\mu$ l]
DXS8378	1	DXS8378	1	6-FAM	25
DXS9898	1	DXS9898	1	6-FAM	25
DXS7133	1,5	DXS7133	1,5	6-FAM	25
GATA31E08	1	GATA31E08	1	6-FAM	25
GATA172D05	1	GATA172D05	1	VIC	25
DXS7423	0,5	DXS7423	0,5	VIC	25
DXS6809	1	DXS6809	1	VIC	25
DXS7132	1	DXS7132	1	NED	25
DXS9902	1	DXS9902	1	NED	25
DXS6789	1	DXS6789	1	NED	25

**Tabla 2.3.** Cantidad en  $\mu$ l de los cebadores en la *mix* de cebadores y sus respectivos fluoróforos. Volumen final 40  $\mu$ l.

Ciclado STRs			
Pasos	Temperatura °C	Tiempo	Ciclos
Desnaturalización inicial	95	15'	1
Desnaturalización	94	30"	10
Annealing	60	90"	
Extensión	72	60"	
Desnaturalización	94	30"	20
Annealing	58	90"	
Extensión	72	60"	
Extensión final	72	60'	1

**Tabla 2.4.** Ciclado de los 10 X-STR

decaplex, utilizando un termociclador Biometra (Alemania). Cada reacción de PCR se realizó en un volumen final de 10  $\mu$ l:

- 1X mezcla de PCR multiplex de Qiagen (®USA).
- 0,1  $\mu$ l de la *mix* de cebadores específicos (Tabla 2.3).
- 1 ng de ADN.
- $H_2O$  cantidad suficiente para completar 10  $\mu$ l.

Como control de amplificación se utilizó el K562 (®Promega) y como control negativo se utilizó  $H_2O$  ultra pura.

La tipificación se llevó a cabo por electroforesis capilar en el secuenciador ABI3130.

### 2.4.2. Inserciones-deleciones X-INDEL

Se analizaron 15 marcadores bialélicos del tipo INDEL, de los cuales 10 fueron tipificados en múltiplex con cebadores marcados con fluorescencia (MID357, MID356, MID3690, MID3719, MID2089, MID3730, MID1511, MID111, MID3736, MID3753) y electroforesis capilar, mientras que los 5 restantes (MID3754, MID3756, MID1705, MID193, MID1540) mediante PCR con cebadores fríos y electroforesis en geles de poliacrilamida.

En la tabla 2.5 se muestra la ubicación de los marcadores, los motivos de las inserciones y el nombre equivalente en el NCBI.

En la tablas 2.6 y 2.7 se especifican las concentraciones en la *mix* de cebadores fluorescentes y las condiciones del ciclado para los mismos.

Los 10 INDEL fluorescentes se amplificaron mediante la técnica de PCR tiempo final en un decaplex, utilizando un termociclador Biometra. El diseño de los cebadores se obtuvo del trabajo realizado por Rui Pereira y colaboradores [62]. Cada reacción de PCR se realizó en un volumen final de 10  $\mu$ l:

- 1X mezcla de PCR multiplex de Qiagen (®USA).
- 0,08  $\mu$ l de la *mix* de cebadores específicos (Tabla 2.6).
- 0,5 ng de ADN.
- $H_2O$  cantidad suficiente para completar 10  $\mu$ l.

Los 5 INDEL fríos, se amplificaron por PCR de punto final de a un marcador a la vez como en el caso de MID1540, MID3756 y MID193 o en dúplex como en el caso de la dupla MID3754-MID1540, utilizando un termociclador MPI (La Plata, Argentina). El diseño de los cebadores se obtuvo de los trabajos de Freitas y Córdoba [63, 64]. Cada reacción se llevó a cabo en 10  $\mu$ l finales y las cantidades de la *mix* fueron las siguientes:

- 1X buffer de PCR
- 2mM de  $MgCl_2$
- Cebadores específicos, cantidades especificadas en la Tabla 2.8
- 0,025 U de Taq ADN polimerasa
- 20 ng de ADN

Marcador	Nombre NCBI	Posición	Motivo
MID357	rs25581	12.894.743	TGAGA
MID 356	rs25580	12.899.930	CTT
MID 3690	rs60283667	28.965.960	TCAC
MID 3719	rs3078486	29.022.822	TTAACT
MID 2089	rs2308280	29.139.856	TTA
MID 3730	rs3215490	88.754.689	GACA
MID 1511	rs2307707	94.137.007	GTCT
MID 111	rs16397	128.824.410	GTG
MID 3736	rs56162621	131.841.519	CT (AT)
MID 3753	rs72417152	132.626.145	GTATAT
MID 3754	rs57608175	117.768.025	GGTCATCACGAG
MID 3756	rs72270198	117.768.148	TGGCAGAGCCATT
MID 1705	rs2307901	128.307.583	TAGA
MID193	rs16632	142.185.283	AATA
MID1540	rs2307736	142.194.021	TTCCAACCAGCAGCAGGGTT

**Tabla 2.5.** Nombre de cada marcador según NCBI, posición de los 15 X-INDEL en el cromosoma y motivo de la inserción.

Cebador Fw	Cantidad [ $\mu$ l]	Cebador Rv	Cantidad [ $\mu$ l]	Fluoróforo	Conc. stock [pmol/ $\mu$ l]
MID3736	1	MID3736	1	6-FAM	25
MID3730	1	MID3730	1	6-FAM	25
MID3690	0,5	MID3690	0,5	VIC	25
MID3719	3	MID3719	3	VIC	25
MID2089	2,5	MID2089	2,5	VIC	25
MID111	2	MID111	2	NED	25
MID1511	1	MID1511	1	PET	25
MID357	1	MID357	1	PET	25
MID356	1,5	MID356	1,5	PET	25
MID3753	2,5	MID3757	2,5	PET	25

**Tabla 2.6.** Cantidad en  $\mu$ l de los cebadores en la *mix* de cebadores y sus respectivos fluoróforos. Volumen final 40  $\mu$ l.

Pasos	Temperatura [°C]	Tiempo	Ciclos
Desnaturalización inicial	95	15'	1
Desnaturalización	94	30"	30
Annealing	60	90"	
Extensión	72	45"	
Extensión final	72	60'	1

**Tabla 2.7.** Ciclado de los 10 X-INDEL

Pasos	INDEL	MID3756		MID1705		MID193		MID3754(1)-MID1540(2)	
		T [°C]	Tiempo	T [°C]	Tiempo	T [°C]	Tiempo	T [°C]	Tiempo
Desnat. inicial		94	2'	94	2'	93	5'	94	2'
Desnat.		93	35"	93	40"	94	30"	93	40"
Annealing		59	60"	59	55"	56	60"	59	55"
Extensión		72	60"	72	60"	72	60"	72	60"
Extensión final		72	10'	72	10'	72	5'	72	10'
Ciclos		38		35		34		35	
TD		1°C-56°-2 ciclos		1°C-54°-1 ciclo		1°C-48°-2 ciclos		1°C-54°-2 ciclos	
CC1		25 pmol		25 pmol		25 pmol		20 pmol	
CC2		–		–		–		35 pmol	
Conc. $MgCl_2$		2 mM		2 mM		2 mM		2 mM	
Cantidad ADN		20 ng		20 ng		20 ng		25 ng	

**Tabla 2.8.** Ciclado de los 5 X-INDEL y concentraciones en la *miz* de reacción. TD = Touch Down; CC1= Concentración Cebador, CC2= Concentración Cebador 2.

## 2. Materiales y Métodos

---

- $H_2O$  necesaria para completar 10  $\mu l$

En la tabla 2.8 se especifican las condiciones de los ciclados y la concentración de los cebadores para cada polimorfismo.

### 2.4.3. Polimorfismos de un solo nucleótido X-SNP

Se estudiaron 15 X-SNP de los cuales 13 se tipificaron mediante la técnica PCR alelo-específica y electroforesis en geles de agarosa y 2 de ellos mediante RFLP y electroforesis en geles de poliacrilamida. Los polimorfismos analizados fueron: rs6639398 rs5986751, rs5964206, rs9781645, rs2209420, rs1299087, rs318173, rs933315, rs1991961, rs4825889, rs1781116, rs1937193, rs1781104, rs149910 y rs652. En la tabla 2.9 se muestran la ubicación en el cromosoma y el motivo de la variación. Los amplificados se llevaron a cabo en un volumen final de 10  $\mu$ l donde la mezcla de reacción fue la siguiente:

- 1X buffer de PCR
- 1,8 a 2 mM de  $MgCl_2$
- Cebadores específicos, cantidades especificadas en la Tabla 2.10.
- 0,025 U de Taq ADN polimerasa
- 5 a 30 ng de ADN
- $H_2O$  necesaria para completar 10  $\mu$ l

Los cebadores empleados para tipificar los 15 X-SNP y los ciclados fueron íntegramente diseñados en laboratorio de Diversidad Genética. Se empleó el programa Primer 3 [75] para el diseño de los cebadores. En la tabla 2.10 se detallan los ciclados y las cantidades de cebadores,  $MgCl_2$  y ADN necesarios para cada reacción de PCR.

Nombre NCBI	Posición	Motivo
rs6639398	5.223.258	A/G
rs5986751	25.199.129	C/T
rs5964206	42.739.471	C/G
rs9781645	53.765.102	C/T
rs2209420	69.328.318	A/C
rs1299087	83.336.462	G/T
rs318173	97.826.213	A/C
rs933315	107.355.477	A/G
rs1991961	120.692.753	G/T
rs4825889	124.185.915	A/G
rs1781116	124.186.392	C/T
rs1937193	124.187.206	A/T
rs1781104	124.187.767	A/C
rs149910	127.191.155	G/T
rs652	128.147.419	G/T

**Tabla 2.9.** Posición de los 15 X-SNP y motivo de la variación. Información obtenida de la base de datos del NCBI [74].

Pasos	SNPs				
	rs149910	rs1299087	rs1781104	rs1991961	rs652
	T [°C] Tiempo	T [°C] Tiempo	T [°C] Tiempo	T [°C] Tiempo	T [°C] Tiempo
Desnat. inicial	94 2'	94 2'	94 2'	94 2'	94 2'
Desnaturalización	94 45"	94 45"	93 40"	93 45"	93 45"
Annealing	54 1'	54 1'	59 1'	64 1'	66 1'
Extensión	72 1'	72 1'	72 1'	72 1'	72 1'
Extensión final	72 5'	72 5'	72 10'	72 5'	72 5'
Ciclos	34	34	34	34	34
TD	NO	NO	1°C/56°/05ciclos	1°C/60°/02ciclos	1°C/62°/02ciclos
CC1	25pmol	30pmol	25pmol	35pmol	14pmol
Conc. $MgCl_2$	2mM	2mM	2mM	2mM	2mM
Cantidad de ADN	20ng	25ng	25ng	30ng	20ng
ER	SI (HinfI)	SI(MspI)	NO	NO	NO
Pasos	rs5964206(1)	rs2209420(1)	rs9781645(1)	rs4825889(1)	rs5986751
	rs318173(2)	rs6639398(2)	rs933315(2)	rs1937193(2) / rs1781116(3)	
	T [°C] Tiempo	T [°C] Tiempo	T [°C] Tiempo	T [°C] Tiempo	T [°C] Tiempo
Desnat. inicial	94 2'	94 2'	94 2'	94 2'	94 2'
Desnaturalización	93 40"	93 40"	93 40"	93 40"	93 40"
Annealing	60 55"	60 55"	61 55"	62 55"	59 55"
Extensión	72 1'	72 1'	72 1'	72 1'	72 1'
Extensión final	72 10'	72 10'	72 10'	72 10'	72 10'
Ciclos	34	34	34	34	34
TD(touch down)	1°C/58°/05ciclos	1°C/58°/05ciclos	1°C/61°/05ciclos	1°C/60°/05ciclos	1°C/56°/05ciclos
CC1	28pmol	35pmol	30pmol	25pmol	12pmol
CC2	28pmol	25pmol	30pmol	25pmol	1,8mM
CC3	–	–	–	25pmol	–
Conc. $MgCl_2$	2mM	2mM	2mM	2mM	–
Cantidad de ADN	20ng	20ng	25ng	25ng	5-7ng
ER	NO	NO	NO	NO	NO

**Tabla 2.10.** Ciclado de los 15 X-SNP y concentraciones en la *mix* de reacción. CC1= Concentración Cebador 1, CC2= Concentración Cebador 2, CC3= Concentración Cebador 3. ER= enzima de restricción. TD = Touch Down

#### 2.4.4. Inserciones Alu X-ALU

Se analizaron 10 secuencias X-ALU (Ya5DP62, Yb8DP49, Ya5DP3, Ya5NBC37, Ya5DP77, Ya5NBC491, Ya5DP4, Ya5DP13, Yb8NBC634 y Yb8NBC102) mediante la técnica de PCR y electroforesis en geles de agarosa. En la tabla 2.11 se especifican la ubicación en el cromosoma de las secuencias X-Alu.

Los amplificadores se llevaron a cabo en un volumen final de 10  $\mu$ l donde la mezcla de reacción fue la siguiente:

- 1X buffer de PCR
- 2mM de  $MgCl_2$
- Cebadores específicos, cantidades especificadas en la Tabla 2.13.
- 0,025 U de Taq ADN polimerasa
- 20 ng de ADN
- $H_2O$  necesaria para completar 10  $\mu$ l

Algunos X-Alu fueron tipificados en dúplex. En la tabla 2.12 y 2.13 se muestran las condiciones de los ciclados y las concentraciones de los reactivos para cada polimorfismo.

Nombre	Posición
<b>Ya5DP3</b>	4.095.243-4.260.035
<b>Ya5DP4</b>	4.670.075-4.850.396
<b>Ya5 491</b>	9.810.906-9.875.672
<b>Ya5DP13</b>	21.230.949-21.438.905
<b>Yb8NBC634</b>	92.693.201-92.890.811
<b>Yb8NBC102</b>	114.555.491-114.677.890
<b>Ya5DP62</b>	114.555.491-114.677.890
<b>Ya5NBC37</b>	120.184.952-120.332.053
<b>Yb8DP49</b>	129.115.374-129.275.464
<b>Ya5DP77</b>	140.674.109-140.839.680

Tabla 2.11. Ubicación de los 10 X-ALU.

Pasos	T [°C]	Tiempo
<b>Desnat. Inicial</b>	94	2'30"
<b>Desnat.</b>	94	1'
<b>Annealing</b>	Variable	1'
<b>Extensión</b>	72	1'
<b>Extensión final</b>	72	10'
<b>Ciclos</b>	32	

Tabla 2.12. Ciclado base para los 10 X-Alu.

En la figura 2.3 se muestran en orden cromosómico todos los marcadores analizados en este trabajo.



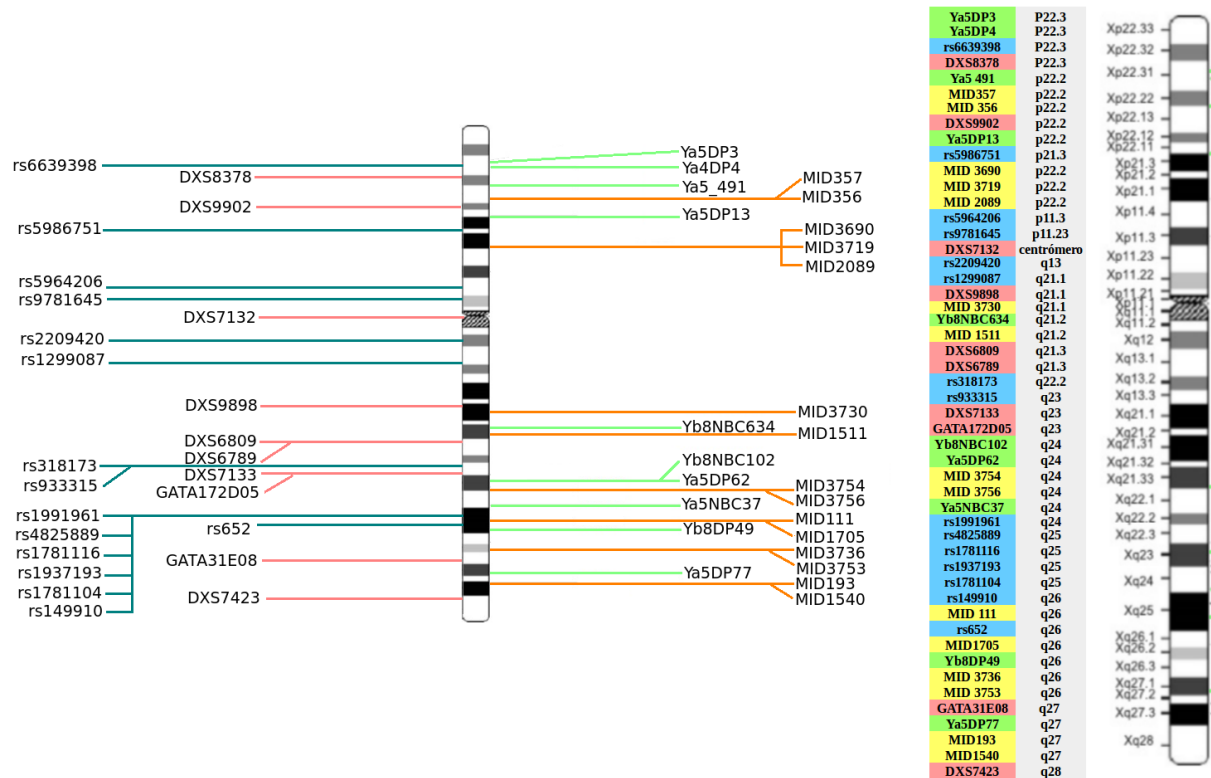
## 2. Materiales y Métodos

Alu	Yb8NBC634(1) - Ya5DP77(2)	Ya5DP4(1) - Ya5NBC491(2)	Ya5NBC37	Yb8NBC102
$T_a$ [°C]	54	56	60	60
CC1 [pmol]	20	25	25	25
CC2 [pmol]	25	25	—	—
TD	NO	1°C - 56°C - 5 ciclos	NO	NO

Alu	Yb8DP49	Ya5DP3	Ya5DP62	Ya5DP13
$T_a$ [°C]	56	54	54	58
CC1 [pmol]	25	25	25	25
CC2 [pmol]	—	—	—	—
TD	NO	NO	NO	NO

**Tabla 2.13.** Concentración de los cebadores en la *mix* y detalles de los ciclados de cada marcador. TD = *touch down*;  $T_a$  = temperatura de *annealing*; CC1= Concentración Cebador 1, CC2= Concentración Cebador 2.



**Figura 2.3.** Representación gráfica del orden biológico de todos los marcadores analizados en el cromosoma X.

## 2.5. Análisis estadístico

### 2.5.1. Cálculos de la variabilidad poblacional

Las fórmulas empleadas en este trabajo fueron tomadas de Hartl (1997) y Hedrick (2000) [65, 66].

#### 2.5.1.1. Frecuencias Alélicas

En el estudio evolutivo de poblaciones, el cambio en las frecuencias alélicas o proporciones de los distintos alelos de un gen en una población [67] es uno de los parámetros de mayor importancia [68]. Se considera frecuencia alélica a la frecuencia relativa de un alelo particular en una población [68]. Debido a que la técnica experimental utilizada permite la identificación directa de los alelos de cada muestra, se estimaron las frecuencias alélicas mediante el recuento de los alelos de cada locus [70], para cada muestra analizada, utilizando la siguiente fórmula:

$$p_i = \frac{n_i}{T} \quad (2.1)$$

donde  $n_i$  es el número de alelos  $i$  observados en la población,  $T$  es la cantidad total de alelos observados para un locus determinado.

Las frecuencias alélicas se calcularon con el programa *R* [71].

#### 2.5.1.2. Frecuencias Genotípicas

Las frecuencias genotípicas corresponden a las proporciones de los distintos genotipos de un locus para una población. Este cálculo sólo se puede llevar a cabo con las muestras de donantes mujeres ya que los hombres presentan un solo alelo por marcador. Al igual que para el cálculo de las frecuencias alélicas en este caso también se contaron los diferentes genotipos hallados. Las frecuencias correspondientes se calcularon usando la fórmula:

$$p_{ij} = \frac{n_{ij}}{N} \quad (2.2)$$

donde  $n_{ij}$  es el número de genotipos con alelos  $i$  y  $j$ , observados en una muestra de  $N$  individuos.

Las frecuencias genotípicas se calcularon con el programa *R* [71].

#### 2.5.1.3. Número de Alelos

Cuando un marcador presenta un número alto de alelos, la variación suele ser elevada, dependiendo de las frecuencias de dichos alelos [68]. El cálculo del número de alelos ( $n_a$ ) es una forma sencilla de medir la variabilidad genética de las poblaciones y se obtiene contando el número de alelos observados para cada locus y para cada muestra. Este cálculo se realizó solamente para los X-STR debido a que el resto de los marcadores son bialélicos. El número de alelos se realizó por conteo directo debido a la simplicidad del cálculo.

#### 2.5.1.4. Número Efectivo de Alelos

Cuando los polimorfismos son multialélicos (más de dos variantes alélicas, como es el caso de los X-STR) es de importancia el cálculo del número efectivo de alelos ( $n_e$ ). Este parámetro es una medida de variabilidad poblacional que iguala el número real de alelos sólo cuando todos los alelos tienen la misma frecuencia, de lo contrario  $n_e$  es menor que  $n$ . Por lo tanto, el  $n_e$  refleja la disparidad en las frecuencias de los distintos alelos, mostrando cuán variable

es el marcador analizado [68]. El número efectivo de alelos se define como el recíproco de la homocigosis y se calcula mediante la siguiente fórmula:

$$n_e = \frac{1}{\sum_{i=1}^n p_i^2} \quad (2.3)$$

donde  $p_i$  es la frecuencia de cada uno de los  $n$  alelos observados.

El número efectivo de alelos se realizó empleando las funciones del Libre Office Calc debido a la simplicidad del cálculo [69].

### 2.5.1.5. Número Medio de Alelos

El número medio de alelos ( $n_x$ ) es otra medida de variabilidad poblacional. Su cálculo sólo requiere contabilizar los alelos por locus, y hacer el promedio. Nuevamente esta estimación es de interés solamente para polimorfismos multialélicos.

Se calcula de la siguiente manera:

$$n_x = \frac{\sum_{i=1}^k n_i}{k} \quad (2.4)$$

Siendo  $k$  el número de loci, y  $n_i$  el número de alelos en cada locus.

El número medio de alelos se realizó empleando las funciones del Libre Office Calc debido a la simplicidad del cálculo [69].

### 2.5.1.6. Heterocigosis Observada

La heterocigosis observada ( $HO$ ) se determinó para cada marcador analizado la proporción de individuos heterocigotas de cada población, mediante la siguiente fórmula:

$$HO = \frac{n_h}{N} \quad (2.5)$$

donde  $n_h$  es el número de mujeres heterocigotas observados en una muestra de  $N$  mujeres.

La heterocigosis observada se calculó con el programa ARLEQUIN v 3.5 [72, 73] empleando sólo las muestras femeninas.

### 2.5.1.7. Heterocigosis Media

Cuando analizamos varios marcadores en una misma población, podemos calcular la heterocigosis media, mediante la cual podemos conocer el nivel medio de variabilidad genotípica de la misma. La heterocigosis media se calcula efectuando un promedio de los valores hallados en cada población.

$$H_m = \frac{1}{k} \sum_{i=1}^n h_i \quad (2.6)$$

dónde  $h_i$  es la heterocigosis de cada marcador en la población en cuestión y  $k$  es el número de marcadores analizados.

La heterocigosis media se calculó con el programa ARLEQUIN v 3.5 [72, 73] empleando sólo las muestras femeninas.

### 2.5.1.8. Heterocigosis Esperada y Equilibrio de Hardy-Weinberg

El equilibrio de Hardy-Weinberg (*EHW*) permite estimar si las poblaciones mantienen sus frecuencias genotípicas constantes de una generación a otra. Puede calcularse a través de la comparación entre la heterocigosis observada (*HO*) y la esperada (*HE*) mediante el test de chi cuadrado. Este parámetro nos permite interpretar la acción de determinadas fuerzas evolutivas actuando sobre una población [80]. El ajuste al *EHW* se calculó utilizando el programa ARLEQUIN v 3.5 [72, 73], mediante un test exacto, y utilizando cadenas de Markov (longitud 100.000). Este cálculo sólo se puede realizar a partir de los genotipos femeninos. Los valores de *HE* según el *EHW*, se calculan como la unidad menos la suma de cuadrados de las frecuencias alélicas.

$$HE = 1 - \sum_{i=1}^n p_i^2 \quad (2.7)$$

donde  $p_i$  son las frecuencias alélicas de los  $n$  alelos observados.

### 2.5.1.9. Análisis de Desequilibrio de Ligamiento

El desequilibrio del ligamiento (*DL*) es la propiedad de ciertas regiones del ADN de no segregarse de forma independiente, esto es, poseen una frecuencia de recombinación menor del 50 %. Esto suele deberse a que los dos loci implicados se encuentran en posición cercana en el mismo cromosoma, lo que imposibilita su transferencia a la progenie de manera aleatoria con la separación de los cromosomas en anafase.

El análisis de desequilibrio de ligamiento se realizó para todos los pares de marcadores usando sólo los datos masculinos, con el programa ARLEQUIN v 3.5 [72, 73].

## 2.5.2. Estructura Poblacional

### Variabilidad entre las poblaciones

La variabilidad génica total de una población se puede separar en dos componentes

- La variabilidad intrapoblacional que es la que existe entre los individuos de una misma población y se obtiene calculando la heterocigosis media observada en los distintos marcadores analizados.
- La variabilidad interpoblacional que generalmente es un componente de menor magnitud y mide la diferenciación genética entre poblaciones.

### 2.5.2.1. Índice de *Wright*

El índice de *Wright* ( $F_{ST}$ ) mide el grado de diferenciación genética entre poblaciones, comparando los valores de heterocigosis de las poblaciones tomadas en conjunto con la heterocigosis de cada población particular. El valor de  $F_{ST}$  mide la proporción de diversidad génica que está distribuida entre las poblaciones [81]. Este parámetro se calcula mediante la fórmula:

$$F_{ST} = \frac{H_t - H_s}{H_t} \quad (2.8)$$

donde  $H_t$  es el promedio de la heterocigosis esperada en la población total para todos los loci y  $H_s$  es el promedio de la heterocigosis esperada dentro de subpoblaciones para todos los loci.

El valor de  $F_{ST}$  puede tomar valores entre 0 y 1. Cuando el  $F_{ST} = 0$  indica la ausencia de subdivisión dentro de la población total, mientras que un valor  $F_{ST} > 0$  indica una población constituida por subpoblaciones que presentan diferencias entre ellas. Al contrario del valor de heterocigosis, este índice expresa una proporción que es comparable entre los distintos loci estudiados sin importar diferencias en el tamaño de las muestras analizadas [81]. El cálculo de  $F_{ST}$  se realizó mediante el programa ARLEQUIN v 3.5 [72, 73] bajo la hipótesis de neutralidad (ausencia de selección) y equilibrio poblacional, usando un algoritmo de coalescencia adaptado del trabajo de Hudson 1990[82]. Para calcular esta significancia se estima un valor  $p$  que se obtiene como la proporción de estadísticos  $F_{ST}$  calculados al azar. El  $F_{ST}$  es una función lineal del tiempo de divergencia entre las poblaciones y presupone cruzamientos al azar y ausencia de procesos de selección y mutación. Por lo tanto, con los valores del  $F_{ST}$  pueden establecerse tiempos de divergencia entre las poblaciones.

### 2.5.2.2. Índice de *Reynolds*

La distancia genética de *Reynolds* se ha descrito como más exacta para eventos recientes de divergencia. [83]

La distancia genética de *Reynolds* ( $D$ ) se basa en el coeficiente de coancestría, que es la probabilidad de que un par de alelos (A y B) en un mismo locus, tomados al azar en individuos diferentes, sean idénticos por ascendencia, es decir, que tengan un ancestro común.

El  $F_{ST}$  entre dos poblaciones estacionarias de haploides de tamaño  $N$  que han divergido  $t$  generaciones atrás varía aproximadamente como:

$$F_{ST} = 1 - \left(1 - \frac{1}{N}\right)^t \approx 1 - e^{-t/N}, \quad \text{si } N \gg 1. \quad (2.9)$$

La distancia genética entre dos localidades o individuos puede medirse como:

$$D = -\ln(1 - F_{ST}) \propto \frac{t}{N}, \quad \text{si } t \ll N. \quad (2.10)$$

Esta última relación es entonces válida para tiempos de divergencia cortos.

El índice de *Reynolds* se calculó con el programa ARLEQUIN v 3.5 [72, 73].

### 2.5.2.3. Índice $R_{ST}$

Los X-STR presentan un mecanismo particular de mutación que no se ajusta al modelo de alelos infinitos, sino que siguen el modelo de pasos mutacionales (*stepwise*). El índice  $R_{ST}$  es una medida de diferenciación genética que tiene en cuenta la probabilidad de cambio de un alelo a otro [84]. Esta probabilidad de cambio no es igual para cualquier par de alelos, sino que por ejemplo, un alelo con 10 repeticiones tiene mayor probabilidad de mutar a un alelo con 9 u 11 repeticiones, mientras que la probabilidad de mutar a un alelo 8 o 12 repeticiones es menor. La diferencia de probabilidades se debe a que en general, los X-STR mutan a través de la ganancia o pérdida de una sola repetición.

El índice  $R_{ST}$  se calculó con el programa ARLEQUIN v 3.5 [72, 73].

### 2.5.2.4. Distancia Genética

Las medidas de distancia genética son indicadoras de la relación entre las poblaciones y son útiles para reconstruir las relaciones históricas y filogenéticas entre éstas [85]. Las distancias genéticas se representaron mediante matrices de distancia MDS (*multi dimensional scaling*) con el programa Past [88]. El MDS representa en un espacio geométrico de dos dimensiones las proximidades existentes entre un conjunto de datos, en este trabajo se graficaron los valores del índice de *Reynolds*.

### 2.5.2.5. Análisis de Varianza Molecular

Por medio del análisis de varianza molecular (*AMOVA*), se analizó la estructura genética de la población utilizando el programa ARLEQUIN v 3.5 [72, 73]. Este programa utiliza un método de cálculo basado en el análisis de las frecuencias alélicas, pero teniendo en cuenta el número de mutaciones ocurridas entre las distintas variantes moleculares (pasos mutacionales) para los X-STR. Se calcularon los parámetros  $F_{ST}$  (diferencias entre poblaciones),  $F_{SC}$  (variación entre las poblaciones dentro de los grupos) y  $F_{CT}$  (variación entre los grupos). Para calcular estos parámetros se realizaron dos tipos de agrupamientos: por ubicación geográfica o según el origen nativo o citadino de las poblaciones.

### 2.5.3. Inferencia Genética de Poblaciones

La estructura y heterogeneidad de las poblaciones se evaluó a través del programa STRUCTURE 2.3.4 [86, 87]. Para el análisis se utilizó un modelo que consideró la miscegenación o flujo génico entre poblaciones (Admixture model). Se asumió el modelo de  $k$  grupos de poblaciones, con valores de  $k$  entre 1 y 5. Todas las corridas se hicieron con *burn-in period* de  $10^5$  iteraciones y 10 repeticiones. El programa devuelve dos tipos de gráficos:

1. Gráfico de barras: donde cada individuo está representado según el parámetro  $Q$ . Cada barra representa un individuo y se muestra partida en  $k$  segmentos de colores con longitudes proporcionales a cada uno de los  $k$  *clusters* inferidos. Se presentan los gráficos de barras con los individuos agrupados por población.
2. Gráfico triangular: donde se muestra la aproximación alternativa de cada individuo a tres *clusters* diferentes (uno en cada vértice). Cada individuo se representa con un punto dentro del espacio triangular.

Para elegir el  $k$  con mejor ajuste se empleó el programa HARVESTER [89].

### 2.5.4. Corrección de Bonferroni

Es una técnica estadística que ajusta el nivel de significación en relación al número de pruebas estadísticas realizadas simultáneamente sobre un conjunto de datos. El nivel de significación para cada caso se calculó dividiendo el límite del  $p$  – *valor* (0,05) por el número de marcadores analizados. Este ajuste se realizó en los parámetros  $F_{ST}$ ,  $R_{ST}$  AMOVA y  $EHW$ , pero no se aplicó para  $DL$  debido a que en ese caso el análisis se enfocó en encontrar los pares de marcadores ligados que estuvieran presentes en todas las poblaciones estudiadas.

### 2.5.5. Parámetros Forenses

Los parámetros forenses se calcularon empleando el software ChrX-STR.org 2.0 Calculator (<http://www.chrx-str.org/>) [77].

#### 2.5.5.1. Contenido de Información del Polimorfismo

El contenido de información del polimorfismo (*Polymorphism Information Content-PIC*) es una medida del grado de variación que se utiliza en loci hipervariables. El mismo es directamente proporcional al número y la frecuencia de los alelos, aumentando en forma logarítmica [76]. Su cálculo se obtiene mediante la siguiente expresión:

$$PIC = 1 - \sum_{i=1}^n p_i^2 - 2 \sum_{i=1}^{n-1} \sum_{j=i+1}^n p_i^2 p_j^2 \quad (2.11)$$

donde  $p_i$  y  $p_j$  son las frecuencias de los alelos  $i$  y  $j$  en la muestra y  $n$  es el número de alelos observados.

Según la clasificación de Bolstein (1980) [76], marcadores con valores de  $PIC$  superiores a 0,5 son considerados muy informativos, con valores entre 0,25 y 0,50 medianamente informativos y con valores inferiores a 0,25, poco informativos.

### 2.5.5.2. Poder de Exclusión

El poder de exclusión ( $PE$ ), se define como la probabilidad de excluir un individuo que esté involucrado en algún caso forense. El  $PE$  está relacionado directamente al grado de polimorfismo del marcador y, consecuentemente, también con la distribución de las frecuencias alélicas. En casos de paternidad, por ejemplo, sería la probabilidad de excluir un falso padre. Este parámetro nos permite establecer la proporción de individuos falsamente implicados en un peritaje.

### 2.5.5.3. Poder de Discriminación

El poder de discriminación ( $PD$ ) es la probabilidad de que dos individuos no relacionados y seleccionados al azar, puedan diferenciarse genéticamente mediante el análisis de un marcador o un conjunto de marcadores. El  $PD$  depende del número de loci analizados y del polimorfismo de cada uno. El cálculo varía para hombres y mujeres.

## 3

# Resultados

“ Sé el cambio que quieres ver en el mundo. Cualquier cosa que hagas será insignificante, pero es muy importante que lo hagas. ”

---

Mahatma Gandhi, (1869-1948).

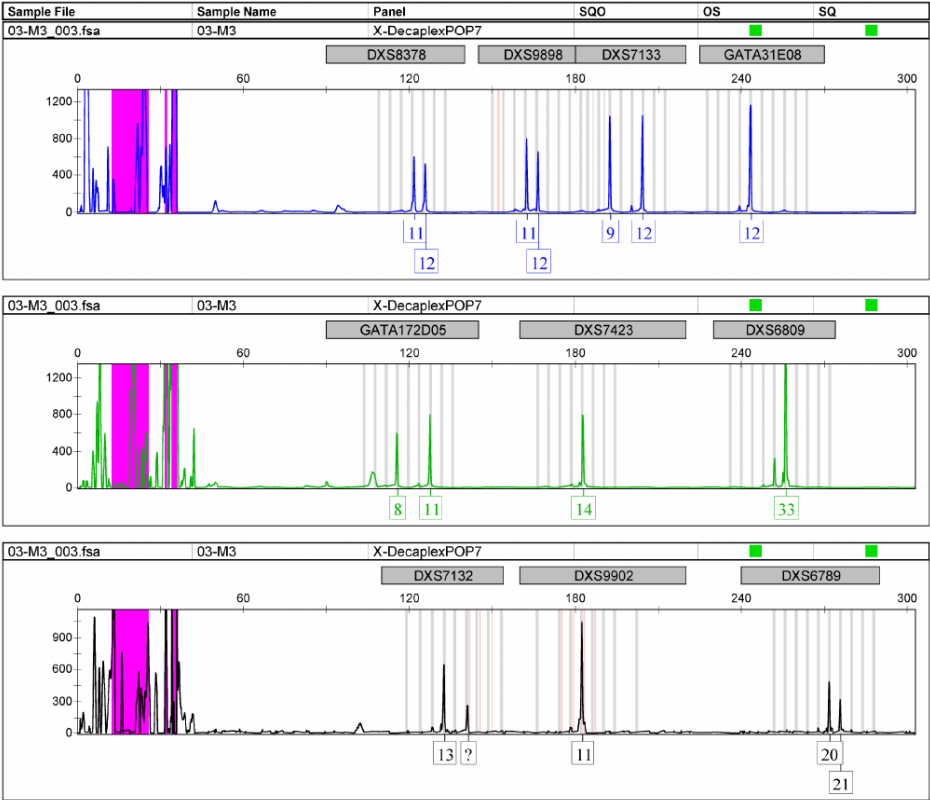
En este capítulo se presentan los resultados de la siguiente manera:

1. Análisis de los polimorfismos agrupados según el tipo de marcador (STR, INDEL, SNP, Secuencias Alu) para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B y Mbyá. Para el caso de la población misionera Mbyá se tipificaron sólo los marcadores fluorescentes (10 STR y 10 INDEL), debido a la escasa cantidad de ADN de las muestras.
2. Análisis de los marcadores en conjunto. Para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y Eldorado B se analizaron los 50 marcadores en conjunto, mientras que para la población Mbyá los marcadores analizados fueron los 20 polimorfismos fluorescentes.
3. Comparaciones con poblaciones de otras localidades tipificadas en nuestro laboratorio.
4. Finalmente se realizaron cálculos forenses para los marcadores en las poblaciones analizadas.

### 3.1. X-STR

El la figura 3.1 se muestra una corrida típica de los 10 marcadores STR, amplificados con marcadores fluorescentes, para una muestra femenina.





**Figura 3.1.** Electroferograma de los 10 marcadores STR, amplificados con marcadores fluorescentes, para una muestra femenina.

### 3.1.1. Frecuencias alélicas (X-STR)

Se calcularon las frecuencias alélicas para las cinco poblaciones: Tablas 3.1 y 3.2.

A continuación se detallan los resultados observados, es importante tener en cuenta que el número de alelos es elevado y el número de individuos es bajo.

La tendencia fue la de un bajo número de alelos presentes en la población Mbyá, mientras que en las poblaciones capitalinas (Corrientes y Posadas) se hallaron la mayoría de los alelos observados en otras poblaciones argentinas tipificadas en el laboratorio de Diversidad Genética. El hecho de que los Mbyá presenten un número bajo de alelos puede deberse al  $N$  muestral, aunque en las poblaciones de Eldorado A y B con un  $N$  similar se halló un mayor número de alelos para estos marcadores. Esta tendencia también se observó cuando se calculó el número medio de alelos ( $n_x$ ): Tabla 3.7.

Sólo en el caso de los marcadores DXS6789 (alelo 20) y DXS7133 (alelo 9) se observó un alelo modal como el más frecuente para las cinco poblaciones. Para el resto de los marcadores STR no se encontró el mismo alelo modal en todas las poblaciones, sino que sólo algunas de ellas compartían el mismo, mientras que otras presentaron otro alelo como el más frecuente. Resaltado en color gris se destaca el alelo modal para cada marcador en cada población analizada. Para el caso del marcador DXS8378 el alelo 9 sólo se encontró en las poblaciones de Posadas y Eldorado B, mientras que el alelo 13 no se halló en la población de Eldorado B y sí en el resto.

Para el marcador DXS9902 el menor número de alelos se observó en la población Mbyá ya que de los 6 alelos comúnmente hallados en otras poblaciones, se encontraron 3. Sólo para la población de Eldorado B se halló el alelo 9.

En el caso de DXS7132 se hallaron todos los alelos en la población Corrientes, mientras que en Posadas y Mbyá se hallaron 6 de los 8 alelos y en Eldorado A y B 5 de los 8.

Para DXS9898, en la población de Posadas se encontraron 8 alelos mientras que en los Mbyá sólo la mitad. Para Corrientes, Posadas y Eldorado A y B se observó el alelo 12 como alelo modal, mientras que para la población Mbyá fue el alelo 14.

En el caso del marcador DXS6809, en Corrientes se hallaron todos los alelos y nuevamente en la población Mbyá se contabilizaron poco más de la mitad (5 de 9 alelos). El alelo modal para Corrientes, Eldorado A y la población Mbyá fue el 33, mientras que para Posadas y Eldorado B fue el alelo 34.

Para el marcador DXS6789 la menor cantidad de alelos se halló en las poblaciones de Eldorado A y Mbyá (5 de 12). En el caso de este marcador, todas las poblaciones analizadas compartieron el alelo 20 como el alelo modal.

Para DXS7133 la mayor variante de alelos se encontró en las dos poblaciones capitalinas. Nuevamente todas las poblaciones compartieron un mismo alelo modal.

En el caso del marcador GATA172D05 el alelo 7 sólo se encontró en la población correntina mientras que el alelo 9 no se encontró en la población de Eldorado A ni Mbyá.

Para GATA31E08 la menor variabilidad de alelos se observó en la población Mbyá (3 de 6) mientras que en Corrientes, Posadas y Eldorado B se hallaron prácticamente todos los alelos.

Para el marcador DXS7423 el alelo modal fue el 15 excepto para Eldorado A que fue el 14. Nuevamente la variabilidad de alelos fue menor en la población Mbyá.

### 3.1.2. Frecuencias genotípicas (X-STR)

Se calcularon las frecuencias genotípicas para las cinco poblaciones empleando sólo las muestras femeninas: Tablas: 3.3, 3.4, 3.5 y 3.6. Se observó una tendencia similar a las fre-

### 3. Resultados

Población X-STR		Corrientes		Posadas		Eldorado A		Eldorado B		Mbyá	
Marcador	Alelo	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.
DXS8378	9	0	0	2	0,03	0	0	1	0,03	0	0
	10	48	0,39	35	0,45	8	0,25	15	0,39	17	0,50
	11	32	0,26	23	0,29	11	0,34	18	0,47	14	0,41
	12	36	0,30	16	0,21	12	0,38	4	0,11	1	0,03
	13	6	0,05	2	0,03	1	0,03	0	0	2	0,06
DXS9902	9	0	0	0	0	0	0	1	0,03	0	0
	10	3	0,02	4	0,05	3	0,08	1	0,03	0	0
	11	53	0,43	27	0,35	9	0,25	15	0,44	16	0,47
	12	35	0,29	30	0,38	11	0,31	6	0,18	16	0,47
	13	30	0,25	16	0,21	12	0,33	11	0,32	2	0,06
	14	1	0,01	1	0,01	1	0,03	0	0	0	0
DXS7132	11	2	0,02	0	0	3	0,11	0	0	0	0
	12	10	0,08	6	0,08	1	0,04	2	0,05	0	0
	13	32	0,26	26	0,34	5	0,18	17	0,45	2	0,06
	14	33	0,27	17	0,22	14	0,50	6	0,16	5	0,15
	15	24	0,20	19	0,25	5	0,18	8	0,21	10	0,29
	16	9	0,07	5	0,07	0	0	5	0,13	12	0,35
	17	10	0,08	3	0,04	0	0	0	0	3	0,09
	18	2	0,02	0	0	0	0	0	0	2	0,06
DXS9898	8,3	24	0,20	12	0,15	5	0,15	4	0,11	0	0
	9	1	0,01	1	0,01	0	0	0	0	0	0
	10	0	0	1	0,01	0	0	1	0,03	0	0
	11	16	0,13	12	0,15	5	0,15	3	0,08	0	0
	12	38	0,31	26	0,33	16	0,47	15	0,39	7	0,21
	13	31	0,25	18	0,23	4	0,12	7	0,18	5	0,15
	14	12	0,10	5	0,06	3	0,09	8	0,21	14	0,41
	15	0	0	3	0,04	1	0,03	0	0	8	0,24
DXS6809	28	2	0,02	0	0	1	0,03	0	0	0	0
	29	4	0,03	1	0,01	1	0,03	0	0	0	0
	30	2	0,02	2	0,03	0	0	0	0	4	0,12
	31	13	0,11	12	0,15	3	0,09	6	0,16	0	0
	32	22	0,18	16	0,21	7	0,21	9	0,24	7	0,21
	33	37	0,30	17	0,22	15	0,44	9	0,24	16	0,47
	34	26	0,21	22	0,28	4	0,12	12	0,32	3	0,09
	35	11	0,09	7	0,09	1	0,03	1	0,03	4	0,12
	36	5	0,04	1	0,01	2	0,06	1	0,03	0	0

**Tabla 3.1.** Frecuencias alélicas de las poblaciones de Corrientes ( $N=91$ ), Posadas ( $N=53$ ), Eldorado A ( $N=27$ ), Eldorado B ( $N=27$ ), Mbyá ( $N=26$ ).  $N_A$ =nro de alelos. En gris se señala el alelo modal (alelo que presenta la frecuencia más alta) para cada X-STR en cada población.

Población X-STR		Corrientes		Posadas		Eldorado A		Eldorado B		Mbyá	
Marcador	Alelo	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.
DXS6789	11	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0,03
	13	1	0,01	0	0	0	0	0	0	0	0
	15	6	0,05	5	0,06	0	0	2	0,05	0	0
	16	9	0,08	2	0,03	1	0,06	2	0,05	9	0,28
	17	2	0,02	1	0,01	0	0	0	0	0	0
	18	0	0	1	0,01	0	0	1	0,03	0	0
	19	2	0,02	1	0,01	0	0	0	0	1	0,03
	20	57	0,48	34	0,44	10	0,56	13	0,34	11	0,34
	21	24	0,20	20	0,26	2	0,11	12	0,32	10	0,31
	22	13	0,11	11	0,14	3	0,17	4	0,11	0	0
	23	2	0,02	3	0,04	2	0,11	4	0,11	0	0
	24	2	0,02	0	0	0	0	0	0	0	0
DXS7133	7	2	0,02	0	0	0	0	0	0	0	0
	8	1	0,01	1	0,01	0	0	0	0	0	0
	9	59	0,48	38	0,49	17	0,57	22	0,58	22	0,65
	10	21	0,17	15	0,19	1	0,03	2	0,05	3	0,09
	11	32	0,26	20	0,26	11	0,37	12	0,32	9	0,26
	12	5	0,04	3	0,04	1	0,03	2	0,05	0	0
	13	0	0	1	0,01	0	0	0	0	0	0
	14	2	0,02	0	0	0	0	0	0	0	0
GATA172D05	6	14	0,11	11	0,14	4	0,12	4	0,11	1	0,03
	7	1	0,01	0	0	0	0	0	0	0	0
	8	19	0,16	16	0,21	5	0,16	8	0,21	13	0,38
	9	3	0,02	7	0,09	0	0	2	0,05	0	0
	10	42	0,34	17	0,22	8	0,25	6	0,16	9	0,26
	11	24	0,20	16	0,21	8	0,25	10	0,26	9	0,26
	12	19	0,16	11	0,14	7	0,22	8	0,21	2	0,06
GATA31E08	9	19	0,16	15	0,19	7	0,23	3	0,08	0	0
	10	7	0,06	5	0,06	0	0	1	0,03	0	0
	11	23	0,19	18	0,23	9	0,30	6	0,17	17	0,50
	12	33	0,27	24	0,31	5	0,17	13	0,36	16	0,47
	13	29	0,24	13	0,17	2	0,07	8	0,22	1	0,03
	14	11	0,09	3	0,04	7	0,23	5	0,14	0	0
DXS7423	11	0	0	2	0,03	0	0	0	0	0	0
	12	0	0	0	0	1	0,03	0	0	0	0
	13	4	0,03	3	0,04	7	0,23	1	0,03	0	0
	14	38	0,31	21	0,27	12	0,40	13	0,34	12	0,35
	15	58	0,48	41	0,53	6	0,20	21	0,55	16	0,47
	16	18	0,15	8	0,10	4	0,13	2	0,05	6	0,18
	17	4	0,03	3	0,04	0	0	1	0,03	0	0

**Tabla 3.2.** Frecuencias alélicas de las poblaciones de Corrientes ( $N=91$ ), Posadas ( $N=53$ ), Eldorado A ( $N=27$ ), Eldorado B ( $N=27$ ), Mbyá ( $N=26$ ).  $N_A$ =nro de alelos.

### 3. Resultados

---

cuencias alélicas, donde la mayor diversidad de genotipos fue hallada en las poblaciones capitalinas mientras que la menor diversidad fue en los Mbyá. Cabe aclarar que el número de individuos Mbyá incluidos (sólo mujeres) es también reducido.

En el caso de DXS8378 y DXS9902 el mayor número de genotipos se observó en Posadas mientras que el menor se halló en la población Mbyá.

Para DXS7132 es notable en el caso de Corrientes el elevado número de genotipos observados en comparación con el resto de las poblaciones.

Para el marcador DXS9898 el mayor número de genotipos se halló en Posadas (14) seguido de Corrientes (11) mientras que en la población Mbyá se observaron sólo 6 genotipos.

En el caso del marcador DXS6809 el mayor número de genotipos se observó en Corrientes (17) y en Posadas (17) mientras que en la población Mbyá sólo contabilizaron 5 genotipos.

Patrones similares se observaron en los genotipos contabilizados en los marcadores DXS6789, DXS7133, GATA172D05, GATA31E08 y DXS7423.

X-STR \ Población		Corrientes		Posadas		Eldorado A		Eldorado B		Mbyá	
Marcador	Genotipo	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.
DXS8378	10-10	4	0,12	3	0,11	0	0	2	0,18	4	0,44
	10-12	9	0,28	5	0,19	4	0,36	1	0,09	0	0
	10-11	8	0,25	8	0,30	2	0,18	3	0,27	4	0,44
	12-12	4	0,12	1	0,04	1	0,09	0	0	0	0
	12-11	2	0,06	2	0,07	1	0,09	2	0,18	1	0,11
	11-11	2	0,06	5	0,19	2	0,18	3	0,27	0	0
	11-13	2	0,06	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	12-13	0	0	1	0,04	1	0,09	0	0	0	0
	10-9	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	13-13	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
DXS9902	11-11	6	0,19	5	0,19	2	0,18	1	0,1	3	0,33
	11-12	7	0,22	5	0,19	0	0	3	0,3	2	0,22
	11-13	6	0,19	4	0,15	0	0	3	0,3	1	0,11
	11-10	1	0,03	1	0,04	1	0,09	0	0	0	0
	12-12	3	0,09	4	0,15	2	0,18	1	0,1	3	0,33
	12-13	6	0,19	5	0,19	3	0,27	1	0,1	0	0
	13-13	3	0,09	0	0	1	0,09	1	0,1	0	0
	12-10	0	0	1	0,04	1	0,09	0	0	0	0
	13-10	0	0	1	0,04	1	0,09	0	0	0	0
	13-14	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
DXS7132	15-15	4	0,12	2	0,07	0	0	0	0	1	0,11
	15-14	2	0,06	2	0,07	2	0,22	1	0,09	2	0,22
	15-13	1	0,03	3	0,11	1	0,11	2	0,18	0	0
	15-12	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	15-17	1	0,03	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	15-16	2	0,06	2	0,07	0	0	1	0,09	3	0,33
	15-11	1	0,03	0	0	1	0,11	0	0	0	0
	14-14	3	0,09	0	0	2	0,22	0	0	0	0
	14-13	3	0,09	6	0,22	1	0,11	1	0,09	0	0
	14-12	2	0,06	2	0,07	0	0	0	0	0	0
	14-16	1	0,03	3	0,11	0	0	2	0,18	0	0
	14-18	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	13-13	2	0,06	4	0,15	0	0	3	0,27	0	0
	13-12	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	13-17	2	0,06	0	0	0	0	0	0	0	0
	13-16	1	0,03	0	0	0	0	1	0,09	1	0,11
	12-12	1	0,03	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	12-16	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	17-17	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	18-11	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	12-17	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	14-11	0	0	0	0	1	0,11	0	0	0	0
	13-11	0	0	0	0	1	0,11	0	0	0	0
	16-16	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0,11
	16-18	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0,11

**Tabla 3.3.** Frecuencias genotípicas de las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B y Mbyá.  $N_G$ =nro de genotipos. Corrientes ( $N=32$ ), Posadas ( $N=27$ ), Eldorado A ( $N=12$ ), Eldorado B ( $N=11$ ), Mbyá ( $N=9$ ).

### 3. Resultados

X-STR \ Población		Corrientes		Posadas		Eldorado A		Eldorado B		Mbyá	
Marcador	Genotipo	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.
<b>DXS9898</b>	12-12	1	0,03	4	0,15	2	0,18	1	0,09	0	0
	12-13	7	0,22	3	0,11	1	0,09	4	0,36	0	0
	12-8,3	6	0,19	1	0,04	1	0,09	0	0	0	0
	12-14	4	0,12	1	0,04	1	0,09	1	0,09	2	0,22
	12-11	3	0,09	3	0,11	2	0,18	2	0,18	0	0
	13-13	4	0,12	3	0,11	0	0	0	0	1	0,11
	13-8,3	2	0,06	3	0,11	1	0,09	1	0,09	0	0
	8,3-8,3	2	0,06	0	0	0	0	1	0,09	0	0
	8,3-11	1	0,03	2	0,07	0	0	0	0	0	0
	14-14	1	0,03	0	0	0	0	0	0	1	0,11
	14-11	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	12-15	0	0	1	0,04	0	0	0	0	2	0,22
	12-10	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	13-11	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	13-14	0	0	2	0,07	0	0	1	0,09	1	0,11
	11-11	0	0	1	0,04	1	0,09	0	0	0	0
	11-15	0	0	1	0,04	1	0,09	0	0	0	0
	8,3-14	0	0	0	0	1	0,09	0	0	0	0
	14-15	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0,22
<b>DXS6809</b>	33-33	5	0,16	3	0,11	3	0,27	2	0,18	2	0,22
	33-34	4	0,12	4	0,15	0	0	2	0,18	1	0,11
	33-32	4	0,12	1	0,04	1	0,09	0	0	2	0,22
	33-31	2	0,06	3	0,11	1	0,09	1	0,09	0	0
	33-36	1	0,03	0	0	1	0,09	0	0	0	0
	33-29	1	0,03	0	0	1	0,09	0	0	0	0
	34-34	2	0,06	1	0,04	1	0,09	1	0,09	0	0
	34-32	1	0,03	1	0,04	0	0	2	0,18	0	0
	34-35	1	0,03	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	34-29	1	0,03	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	34-30	1	0,03	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	32-31	1	0,03	2	0,07	1	0,09	0	0	0	0
	32-35	2	0,06	0	0	0	0	0	0	2	0,22
	32-29	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	32-28	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	31-36	3	0,09	0	0	0	0	0	0	0	0
	35-35	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	33-35	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	34-31	0	0	2	0,07	0	0	1	0,09	0	0
	31-31	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	31-35	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	32-32	0	0	2	0,07	1	0,09	2	0,18	0	0
	32-36	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	35-30	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	35-28	0	0	0	0	1	0,09	0	0	0	0
	33-30	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0,22

**Tabla 3.4.** Frecuencias genotípicas de las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B y Mbyá.  $N_G$ =nro de genotipos. Corrientes ( $N=32$ ), Posadas ( $N=27$ ), Eldorado A( $N=12$ ), Eldorado B( $N=11$ ), Mbyá( $N=9$ ).

X-STR \ Población		Corrientes		Posadas		Eldorado A		Eldorado B		Mbyá	
Marcador	Genotipo	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.
DXS6789	20-20	11	0,35	4	0,15	2	0,33	0	0	2	0,22
	20-21	4	0,13	5	0,19	1	0,17	5	0,45	0	0
	20-16	2	0,06	1	0,04	0	0	0	0	3	0,33
	20-15	2	0,06	3	0,11	0	0	0	0	0	0
	20-22	1	0,03	6	0,22	1	0,17	1	0,09	0	0
	20-24	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	20-23	1	0,03	0	0	1	0,17	0	0	0	0
	20-13	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	21-21	2	0,06	1	0,04	0	0	1	0,09	2	0,22
	21-16	2	0,06	0	0	0	0	1	0,09	0	0
	21-17	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	16-16	1	0,03	0	0	0	0	0	0	1	0,11
	16-15	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	15-22	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	21-22	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	21-15	0	0	2	0,07	0	0	0	0	0	0
	21-19	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	22-18	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	23-23	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	16-17	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	22-16	0	0	0	0	1	0,17	0	0	0	0
	20-18	0	0	0	0	0	0	1	0,09	0	0
	22-23	0	0	0	0	0	0	2	0,18	0	0
	21-11	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0,11
DXS7133	9-9	5	0,16	9	0,33	5	0,5	3	0,27	5	0,56
	9-11	9	0,28	6	0,22	1	0,1	6	0,55	3	0,33
	9-10	5	0,16	5	0,19	0	0	1	0,09	0	0
	9-8	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	9-7	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	9-14	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	11-11	6	0,19	3	0,11	3	0,3	0	0	1	0,11
	11-10	3	0,09	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	10-10	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	11-8	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	10-12	0	0	2	0,07	0	0	0	0	0	0
	9-12	0	0	0	0	1	0,1	0	0	0	0
	11-12	0	0	0	0	0	0	1	0,09	0	0

**Tabla 3.5.** Frecuencias genotípicas de las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B y Mbyá.  $N_G$ =nro de genotipos. Corrientes ( $N=32$ ), Posadas ( $N=27$ ), Eldorado A( $N=12$ ), Eldorado B( $N=11$ ), Mbyá( $N=9$ ).



### 3. Resultados

Población X-STR		Corrientes		Posadas		Eldorado A		Eldorado B		Mbyá	
Marcador	Genotipo	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.
GATA172D05	10-10	3	0,09	0	0	2	0,17	0	0	1	0,11
	10-11	6	0,19	2	0,07	2	0,17	2	0,18	0	0
	10-12	3	0,09	1	0,04	0	0	2	0,18	0	0
	10-6	2	0,06	1	0,04	0	0	0	0	1	0,11
	10-8	2	0,06	3	0,11	1	0,08	0	0	2	0,22
	11-11	3	0,09	2	0,07	0	0	0	0	0	0
	11-12	3	0,09	3	0,11	2	0,17	0	0	0	0
	11-8	2	0,06	3	0,11	1	0,08	4	0,36	3	0,33
	12-12	1	0,03	0	0	2	0,17	0	0	0	0
	12-8	2	0,06	0	0	0	0	0	0	1	0,11
	12-9	1	0,03	1	0,04	0	0	1	0,09	0	0
	6-6	2	0,06	0	0	0	0	1	0,09	0	0
	6-8	1	0,03	2	0,07	2	0,17	1	0,09	0	0
	6-9	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	11-6	0	0	2	0,07	0	0	0	0	0	0
	11-9	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	8-8	0	0	2	0,07	0	0	0	0	1	0,11
	8-9	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	10-9	0	0	2	0,07	0	0	0	0	0	0
	6-12	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
GATA31E08	12-12	3	0,09	2	0,07	0	0	1	0,1	2	0,22
	12-13	5	0,16	2	0,07	0	0	1	0,1	0	0
	12-9	1	0,03	3	0,11	1	0,09	3	0,3	0	0
	12-11	3	0,09	6	0,22	1	0,09	1	0,1	4	0,44
	12-14	1	0,03	0	0	1	0,09	1	0,1	0	0
	13-13	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	13-11	1	0,03	1	0,04	0	0	1	0,1	0	0
	13-14	1	0,03	1	0,04	1	0,09	1	0,1	0	0
	13-10	4	0,12	1	0,04	0	0	1	0,1	0	0
	9-9	2	0,06	0	0	1	0,09	0	0	0	0
	9-11	5	0,16	4	0,15	1	0,09	0	0	0	0
	9-14	2	0,06	0	0	3	0,27	0	0	0	0
	11-11	1	0,03	2	0,07	1	0,09	0	0	3	0,33
	11-14	1	0,03	1	0,04	1	0,09	0	0	0	0
	14-14	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
DXS7423	12-10	0	0	2	0,07	0	0	0	0	0	0
	9-13	0	0	2	0,07	0	0	0	0	0	0
	15-15	8	0,25	6	0,22	0	0	3	0,27	1	0,11
	15-14	11	0,34	8	0,30	2	0,2	7	0,64	3	0,33
	15-16	3	0,09	4	0,15	1	0,1	0	0	4	0,44
	15-13	1	0,03	2	0,07	2	0,2	0	0	0	0
	14-14	3	0,09	0	0	3	0,3	0	0	1	0,11
	14-16	1	0,03	2	0,07	0	0	1	0,09	0	0
	14-13	1	0,03	0	0	1	0,1	0	0	0	0
	16-16	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	16-13	2	0,06	1	0,04	1	0,1	0	0	0	0
	16-17	1	0,03	0	0	0	0	0	0	0	0
	15-17	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0
	15-11	0	0	2	0,07	0	0	0	0	0	0
	14-17	0	0	1	0,04	0	0	0	0	0	0

**Tabla 3.6.** Frecuencias genotípicas de las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B y Mbyá.  $N_G$ =nro de genotipos. Corrientes ( $N=32$ ), Posadas ( $N=27$ ), Eldorado A( $N=12$ ), Eldorado B( $N=11$ ), Mbyá( $N=9$ ).

### 3.1.3. Número de alelos observados, efectivos y medios y contenido de información de polimorfismo (X-STR)

En la Tabla 3.7 se presentan los alelos observados ( $n_a$ ), efectivos ( $n_e$ ) y medio ( $n_x$ ) para las 5 poblaciones estudiadas.

El  $n_x$  fue más elevado en las poblaciones de Corrientes (6,7) y Posadas (6,5) y más bajo para Eldorado A (5,2) y Eldorado B (5,4) mientras que para la población Mbyá fue apenas superior a 4,1. Las diferencias halladas no fueron significativas.

### 3.1.4. Heterocigosis observada, esperada y equilibrio de Hardy-Weinberg (X-STR)

En la Tabla 3.8 se muestran la heterocigosis observada ( $HO$ ), esperada ( $HE$ ) y equilibrio de Hardy-Weinberg ( $EHW$ ) para las cinco poblaciones. La heterocigosis media observada fue menor que la esperada para las poblaciones de Corrientes, Eldorado A y Mbyá, mientras que para Eldorado B la observada fue mayor a la esperada. Para el caso de Posadas la heterocigosis media observada y esperada fueron similares. Para los casos mencionados ninguna de estas diferencias resultó significativa. Las heterocigosis medias observadas fueron más altas en Corrientes (0,68), Posadas (0,73) y Eldorado B (0,75) mientras que las menores se observaron en Eldorado A (0,64) y la población Mbyá (0,59). Cuando se aplicó la corrección de Bonferroni en la que  $p - valor < 0,005$  los marcadores de todas poblaciones se ajustaron al equilibrio.

X-STR	Corrientes		Posadas		Eldorado A		Eldorado B		Mbyá	
Marcador	$n_a$	$n_e$	$n_a$	$n_e$	$n_a$	$n_e$	$n_a$	$n_e$	$n_a$	$n_e$
DXS8378	4	3,2	5	3,0	4	3,1	4	2,6	4	2,4
DXS9902	5	3,0	5	3,2	5	3,6	5	3,0	3	2,2
DXS7132	8	5,0	6	4,2	5	3,0	5	3,4	6	4,1
DXS9898	6	4,4	8	4,7	6	3,5	6	4,0	4	3,4
DXS6809	9	5,3	8	4,9	8	3,8	6	4,1	5	3,3
DXS6789	10	3,4	9	3,5	5	2,7	7	4,0	5	3,4
DXS7133	7	3,0	6	2,9	4	2,2	4	2,3	3	2,0
GATA172D05	7	4,6	6	5,4	5	4,7	6	5,1	5	3,5
GATA31E08	6	4,9	6	4,6	5	4,4	6	4,3	3	2,1
DXS7423	5	2,9	6	2,7	5	3,7	5	2,4	3	2,7
$n_x$	6,7	6,5	5,2	5,4	4,1					

**Tabla 3.7.** Número de alelos observados ( $n_a$ ), efectivos ( $n_e$ ) y medio ( $n_x$ ) para las poblaciones de Corrientes ( $N=91$ ), Posadas ( $N=53$ ), Eldorado A ( $N=27$ ), Eldorado B ( $N=27$ ), Mbyá ( $N=26$ ).

X-STR	Corrientes				Posadas				Eldorado A				Eldorado B				Mbyá			
Marcador	HO	HE	p*	HO	HE	p*	HO	HE	p*	HO	HE	p*	HO	HE	p*	HO	HE	p*		
DXS8378	0,67	0,70	0,05	0,67	0,69	0,62	0,73	0,72	0,40	0,55	0,63	0,82	0,56	0,50	0,35					
DXS9902	0,64	0,68	0,92	0,67	0,71	0,63	0,55	0,76	0,13	0,70	0,69	0,88	0,78	0,76	0,65					
DXS7132	0,67	0,83	0,34	0,74	0,79	0,05	0,78	0,74	1,00	0,73	0,73	0,87	0,33	0,42	1,00					
DXS9898	0,76	0,76	0,06	0,70	0,78	0,76	0,73	0,78	0,81	0,82	0,76	0,43	0,44	0,52	1,00					
DXS6809	0,73	0,81	0,18	0,74	0,82	0,74	0,55	0,77	0,16	0,55	0,75	0,29	0,78	0,73	0,63					
DXS6789	0,55	0,66	0,47	0,78	0,76	0,14	0,67	0,67	0,76	0,91	0,77	0,09	0,78	0,66	0,26					
DXS7133	0,64	0,67	0,97	0,56	0,63	0,09	0,20	0,54	<b>0,02*</b>	0,73	0,57	0,43	0,78	0,71	0,50					
GATA172D05	0,73	0,80	0,38	0,85	0,82	0,97	0,67	0,81	0,07	0,91	0,84	<b>0,03*</b>	0,78	0,72	0,78					
GATA31E08	0,76	0,82	<b>0,03*</b>	0,85	0,78	0,82	0,82	0,79	0,95	0,90	0,79	0,82	0,33	0,58	0,17					
DXS7423	0,64	0,67	0,26	0,78	0,66	0,89	0,70	0,72	0,53	0,73	0,54	0,19	0,33	0,58	0,17					
Promedio	0,68	0,74		0,73	0,74		0,64	0,73		0,75	0,71		0,59	0,62						

**Tabla 3.8.** Heterocigosis Observada, Heterocigosis Esperada y Equilibrio de Hardy-Weinberg empleando muestras femeninas de Corrientes ( $N=32$ ), Posadas ( $N=27$ ), Eldorado A ( $N=12$ ), Eldorado B ( $N=11$ ), Mbyá ( $N=9$ ). *HE* (heterocigosis esperada), *HO* (heterocigosis observada), ( $*p - valor=0,05$ )  $*sd < 0,001$ . Ajuste Bonferroni:  $p - valor=0,005$

### 3. Resultados

#### 3.1.5. $R_{ST}$

Los valores de  $R_{ST}$  se muestran en la Tabla 3.9

Los valores significativos se destacan en negrita y asterisco. Cuando se aplicó la corrección de Bonferroni con  $p - valor < 0,005$ , los  $R_{ST}$  que resultaron estadísticamente significativos fueron los obtenidos en las comparaciones con la población Mbyá .

$R_{st}$ \ $p - valor$	Corrientes	Posadas	Eldorado A	Eldorado B	Mbyá
<b>Corrientes</b>	*	0,38	0,84	0,31	<b>0,04</b>
<b>Posadas</b>	-0,002	*	0,82	0,55	0,18
<b>Eldorado A</b>	-0,013	-0,016	*	0,36	<b>0,00</b>
<b>Eldorado B</b>	0,004	-0,009	-0,007	*	0,23
<b>Mbyá</b>	<b>0,027*</b>	0,011	<b>0,084†</b>	0,016	*

**Tabla 3.9.** Índice  $R_{ST}$  y su respectivo  $p - valor$  en las poblaciones analizadas para los marcadores STR. Debajo de la diagonal se muestran los valores de  $R_{ST}$  mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de  $p$  para los 10 marcadores STR. Los valores de  $R_{ST}$  significativos ( $p - valor < 0,05$ ) se resaltan en negrita y asterisco mientras que los resultados de  $R_{ST}$  que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni ( $p - valor < 0,005$ ) se resaltan con †.

#### 3.1.6. $F_{ST}$ e índice de *Reynolds* (X-STR)

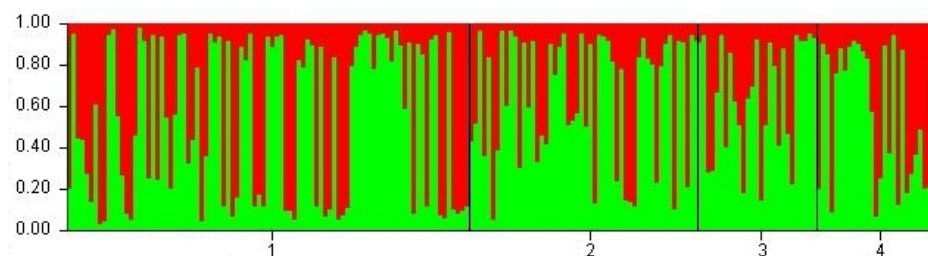
Los valores de  $F_{ST}$  e índice de *Reynolds* se muestran en la Tabla 3.2.4. De manera similar a los valores de  $R_{ST}$ , los  $F_{st}$  fueron muy significativos ( $p - valor < 0,005$ ) en las comparaciones entre las poblaciones citadinas y los Mbyá.

$F_{st}$ \ <i>Reynolds</i>	Corrientes	Posadas	Eldorado A	Eldorado B	Mbyá
<b>Corrientes</b>	*	0,000	0,006	0,008	0,046
<b>Posadas</b>	-0,002	*	0,017	0,000	0,043
<b>Eldorado A</b>	0,006	<b>0,017*</b>	*	0,029	0,079
<b>Eldorado B</b>	<b>0,008*</b>	0,000	<b>0,028*</b>	*	0,049
<b>Mbyá</b>	<b>0,045†</b>	<b>0,042†</b>	<b>0,076†</b>	<b>0,048†</b>	*

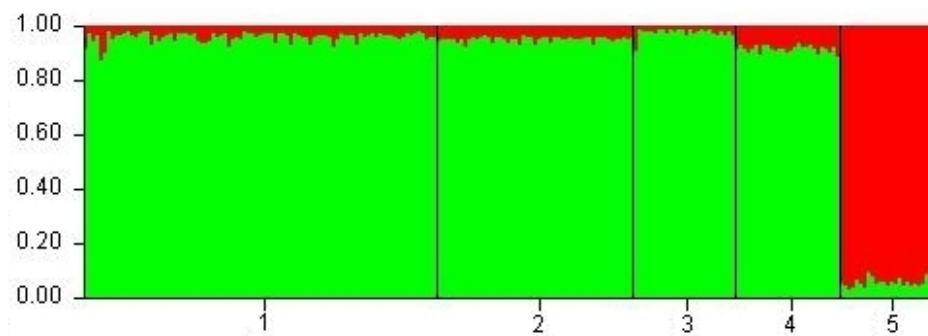
**Tabla 3.10.** Índices  $F_{ST}$  y *Reynolds* en las poblaciones analizadas para los marcadores STR. Debajo de la diagonal se muestran los valores de  $F_{ST}$  mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de *Reynolds* para los 10 marcadores STR. Los valores de  $F_{ST}$  significativos ( $p - valor < 0,05$ ) se resaltan en negrita y asterisco, mientras que los valores que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni  $p - valor < 0,005$  se resaltan con †.

### 3.1.7. Análisis de estructura genética (X-STR)

Las figuras 3.2 y 3.3 muestran la estructura y heterogeneidad de las poblaciones empleando los 10 marcadores STR. Los gráficos refuerzan los resultados de  $R_{ST}$  y  $F_{ST}$  presentados en las secciones anteriores, marcando nuevamente una diferenciación entre las poblaciones citadinas y los Mbyá. El  $k$  que mejor se ajustó en este caso fue el  $k=2$ .



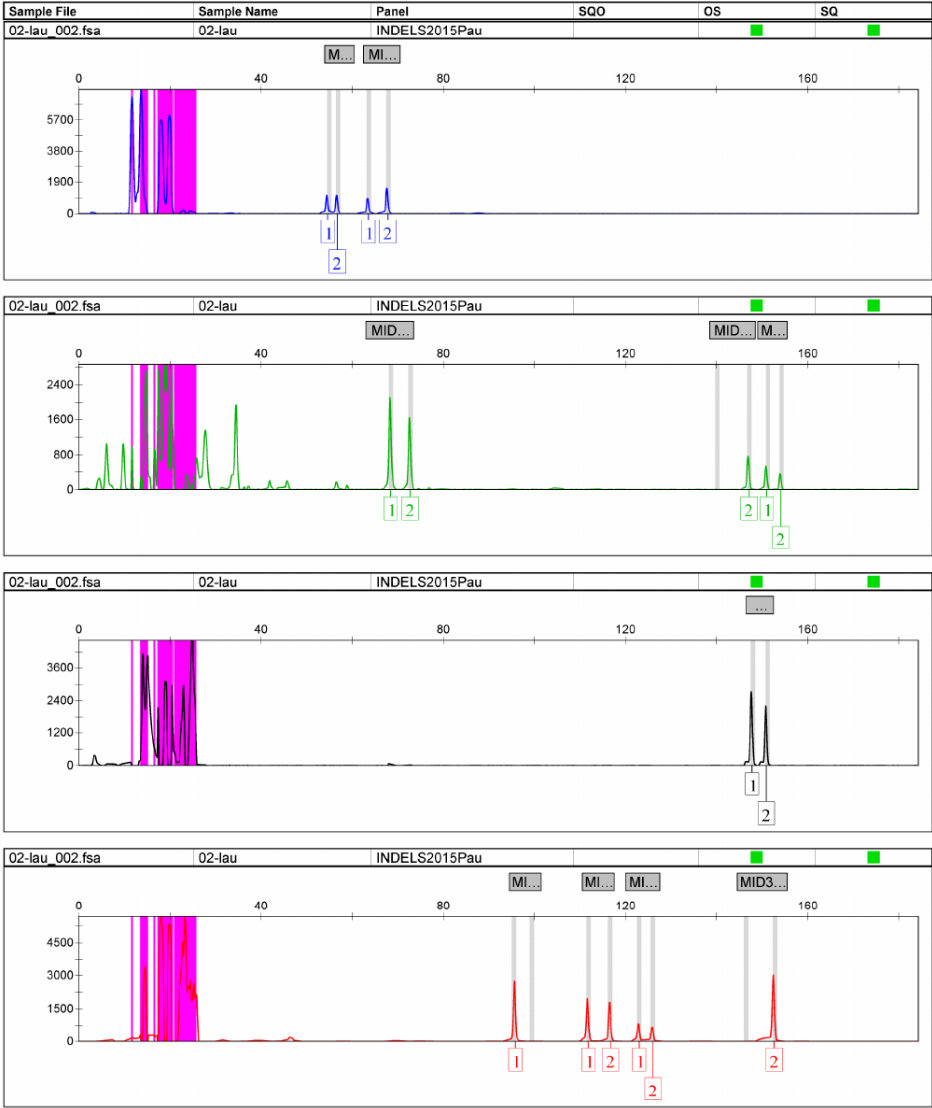
**Figura 3.2.** Gráfico de barras  $k=2$ , empleando 10 STR para las poblaciones de Corrientes (1), Posadas (2), Eldorado A (3) y Eldorado B (4).



**Figura 3.3.** Gráfico de barras  $k=2$ , empleando 10 STR para las poblaciones de Corrientes (1), Posadas (2), Eldorado A (3), Eldorado B (4) y Mbyá (5).

3.2. X-INDEL

La figura 3.4 muestra una corrida típica de los 10 marcadores INDEL, amplificados con cebadores fluorescentes, para una muestra femenina.

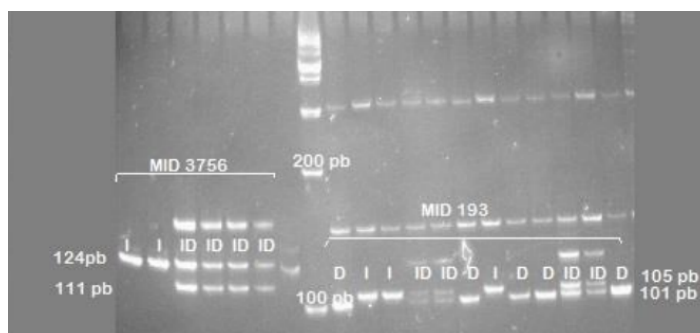


**Figura 3.4.** Electroferograma de una muestra femenina para los 10 marcadores INDEL amplificados con marcadores fluorescentes.

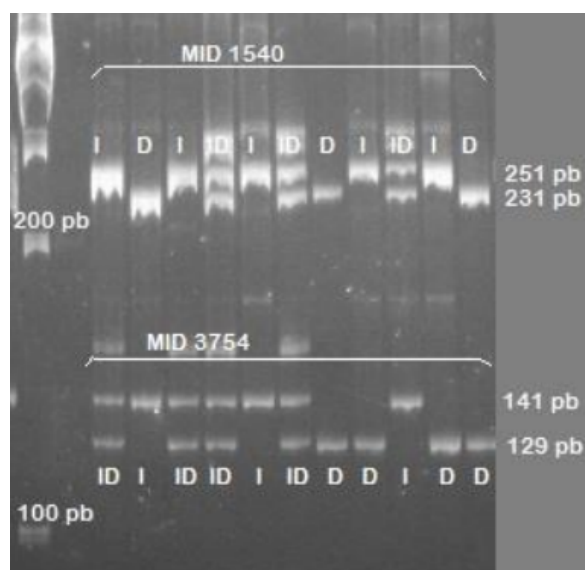
En las figuras 3.5, 3.6 y 3.7 se muestran los geles de acrilamida para los 5 marcadores INDEL tipificados mediante PCR con cebadores frios.

3.2.1. Frecuencias alélicas (X-INDEL)

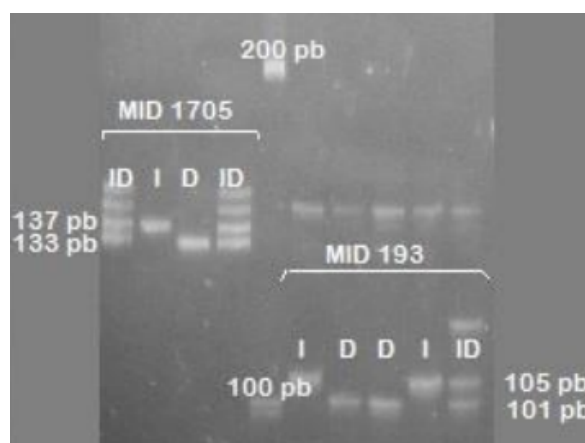
Se calcularon las frecuencias alélicas para las cinco poblaciones: Tabla 3.11. Para MID357 las frecuencias alélicas resultaron similares en todas las poblaciones analizadas. Para el marcador MID356 el alelo inserto predominó en las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, mientras que en Eldorado B y Mbyá predominó la delección. En el caso de MID3690 sólo en la población Mbyá el alelo mas frecuente fue el deleto. Lo mismo ocurrió para el marcador MID2089.



**Figura 3.5.** Gel de poliacrilamida de los marcadores MID3756 (izquierda) y MID193 (derecha). Cortesía de la Lic. Brenda Bezus.



**Figura 3.6.** Gel de poliacrilamida del dúplex MID3754 - MID1540. Cortesía de la Lic. Brenda Bezus.



**Figura 3.7.** Gel de poliacrilamida de los marcadores MID1705 (izquierda) y MID193 (derecha) . Cortesía de la Lic. Brenda Bezus

En el caso de MID3719 las frecuencias fueron prácticamente iguales a excepción de la población Mbyá en la que frecuencia del inserto fue menor que en las otras poblaciones y en consecuencia, la delección fue más frecuente.



En el caso de MID1511 sólo para la población Mbyá la frecuencia de la inserción fue igual a la delección, mientras que en el resto de las poblaciones la delección fue el alelo más frecuente. Para el marcador MID3754, la frecuencia mas baja para la delección se observó en Eldorado A, mientras que la mas alta se observó en Eldorado B. Para MID3756 la delección fue mas frecuente en Corrientes y Posadas, mientras que la inserción fue más frecuente en Eldorado A y B.

Para MID111 las frecuencias resultaron ser similares para todas las poblaciones al igual que para el caso del marcador MID3753.

En el caso del marcador MID1705 la inserción fue el alelo más frecuente, a excepción de Eldorado B donde ambos alelos fueron equifrecuentes.

Para el marcador MID3736 la delección tuvo una alta frecuencia en la población de Eldorado A mientras que la inserción fue altamente frecuente en la población Mbyá.

Para MID3753 las frecuencias de ambos alelos fueron similares en todas las poblaciones analizadas.

En el caso de MID193 la delección tuvo baja presencia en la población de Eldorado A mientras que fue más alta en el resto de las poblaciones.

Para el marcador MID1540 las frecuencias fueron similares para todas las poblaciones aunque para las poblaciones de Corrientes y Posadas la inserción fue más frecuente mientras que en Eldorado A y B la delección fue la más común.

#### 3.2.2. Frecuencias genotípicas (X-INDEL)

Se calcularon las frecuencias genotípicas para las 5 poblaciones, Tabla: 3.12.

Para el caso de MID357 el genotipo homocigota para la inserción (1-1) fue considerablemente más elevado en las poblaciones de Eldorado A y Mbyá mientras que el genotipo inserción-delección (0-1) fue más frecuente en las poblaciones de Posadas y Eldorado B. En el caso de Corrientes las distribuciones de los tres genotipos fueron más homogéneas.

Para MID356 el genotipo homocigota para la inserción fue mas frecuente en Eldorado A mientras que ese genotipo fue considerablemente menos frecuente en la población Mbyá. Para el caso de genotipo homocigota delección la frecuencia mas elevada se observó en la población Mbyá.

Para el INDEL MID3690 la distribución de genotipos en la población Mbyá fue prácticamente inversa a la del resto de las poblaciones estudiadas.

En el caso del marcador MID3730, el genotipo homocigota para la inserción (1-1) fue mayoritario para la población de Corrientes mientras que el genotipo más frecuente para el resto de las poblaciones fue el heterocigota (0-1).

Para el marcador MID1511 los genotipos (0-0) y (1-0) tuvieron la misma frecuencia en las poblaciones de Corrientes, Posadas y Eldorado A. Mientras que para Eldorado B el genotipo mayoritario fue el (0-0) al tiempo que en la población Mbyá el genotipo más frecuente fue el (0-1).

Para MID3754 el genotipo (0-1) fue más frecuente para las poblaciones de Corrientes y Posadas, mientras que para Eldorado A el fenotipo mas frecuente fue el (1-1). Para el caso de Eldorado B los genotipos (0-0) y (1-1) fueron los mas frecuentes y ambos tuvieron el mismo valor.

En el caso de MID3756, la distribución de genotipos fue diferente para Eldorado B con respecto al resto de las poblaciones.

Para MID111 los genotipos (0-1)(1-1) fueron diferentes para el caso de la población Mbyá. En el caso del marcador MID1705 el genotipo (0-0) sólo se observó en las poblaciones de Posadas y Eldorado B. La mayor frecuencia del genotipo (0-1) se observó en Eldorado A mientras que

Población X-INDEL		Corrientes		Posadas		Eldorado A		Eldorado B		Mbyá	
Marcador	Alelo	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.
MID357	0	49	0,41	32	0,41	11	0,39	18	0,5	12	0,35
	1	71	0,59	46	0,59	17	0,61	18	0,5	22	0,65
MID356	0	58	0,48	34	0,44	10	0,42	19	0,53	21	0,62
	1	62	0,52	44	0,56	14	0,58	17	0,47	13	0,38
MID3690	0	54	0,44	29	0,37	14	0,47	17	0,47	22	0,65
	1	68	0,56	49	0,63	16	0,53	19	0,53	12	0,35
MID3719	0	21	0,17	9	0,12	4	0,14	4	0,11	12	0,35
	1	101	0,83	67	0,88	24	0,86	32	0,89	22	0,65
MID2089	0	44	0,37	18	0,23	9	0,32	12	0,33	28	0,82
	1	76	0,63	60	0,77	19	0,68	24	0,67	6	0,18
MID3730	0	43	0,35	25	0,32	12	0,43	12	0,33	16	0,47
	1	79	0,65	53	0,68	16	0,57	24	0,67	18	0,53
MID1511	0	89	0,73	48	0,62	20	0,67	28	0,78	17	0,5
	1	33	0,27	30	0,38	10	0,33	8	0,22	17	0,5
MID3754	0	52	0,44	31	0,4	8	0,21	19	0,5	-	-
	1	66	0,56	47	0,6	30	0,79	19	0,5	-	-
MID3756	0	58	0,48	26	0,32	26	0,68	20	0,56	-	-
	1	64	0,52	54	0,68	12	0,32	16	0,44	-	-
MID111	0	82	0,67	50	0,64	17	0,61	23	0,64	23	0,68
	1	40	0,33	28	0,36	11	0,39	13	0,36	11	0,32
MID1705	0	22	0,19	32	0,41	5	0,15	18	0,5	-	-
	1	92	0,81	46	0,59	29	0,85	18	0,5	-	-
MID3736	0	51	0,42	43	0,55	20	0,71	17	0,47	8	0,24
	1	71	0,58	35	0,45	8	0,29	19	0,53	26	0,76
MID3753	0	13	0,11	12	0,15	4	0,12	3	0,08	1	0,03
	1	109	0,89	66	0,85	28	0,88	33	0,92	33	0,97
MID193	0	57	0,48	44	0,56	10	0,28	16	0,47	-	-
	1	61	0,52	34	0,44	26	0,72	18	0,53	-	-
MID1540	0	46	0,4	31	0,43	21	0,52	18	0,53	-	-
	1	70	0,6	41	0,57	19	0,48	16	0,47	-	-

**Tabla 3.11.** Frecuencias alélicas de las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B y Mbyá.  $N_A$ =nro de alelos.

la menor frecuencia en Eldorado B. Para el caso del genotipo (1-1) las frecuencias mas bajas se hallaron en Posadas y Eldorado B.

Para el marcador MID3753, el genotipo (0-0) no se observó en ninguna de las poblaciones estudiadas. Las frecuencias de los genotipos fueron similares en las 5 poblaciones.

Para MID193 las frecuencias más altas para el genotipo (0-0) se observaron en las poblaciones capitalinas de Corrientes y Posadas. Para el genotipo (0-1) la menor frecuencia se observó en Corrientes, mientras que para el genotipo (1-1) la mayor frecuencia se observó en Eldorado A. En el caso de MID1540 la menor frecuencia de genotipo (0-0) y la mayor del (1-1) se observó para la población de Corrientes.

#### 3.2.3. Heterocigosis observada, esperada y equilibrio de Hardy-Weinberg (X-INDEL)

En la Tabla 3.13 se muestran heterocigosis observada ( $HO$ ), esperada ( $HE$ ) y equilibrio de Hardy-Weinberg ( $EHW$ ) para las cinco poblaciones. La heterocigosis media observada fue menor que la esperada en todas las poblaciones excepto en Posadas donde la observada fue levemente mayor a la esperada. La mayor diferencia entre la heterocigosis media observada y esperada fue en la población Mbyá, si bien no fue significativa, y la menor fue en Eldorado B donde la observada y la esperada tuvieron prácticamente el mismo valor.

Todos los marcadores de las cinco poblaciones se ajustaron al equilibrio cuando se aplicó la corrección de Bonferroni en la que  $p - valor < 0,005$  o  $p - valor < 0,003$  dependiendo de si la cantidad de marcadores analizados fue 10 o 15 respectivamente.

#### 3.2.4. $F_{ST}$ e índice de *Reynolds* (X-INDEL)

Los valores de  $F_{ST}$  e índice de *Reynolds* se muestran en la Tabla 3.14.

Los valores de  $F_{ST}$  significativos se destacan en negrita y asterisco. Se aplicó la corrección de Bonferroni con  $p - valor < 0,005$  o  $p - valor < 0,003$  dependiendo de si la cantidad de marcadores analizados fue 10 o 15 respectivamente.

Los valores de  $F_{ST}$  que luego de la corrección de Bonferroni continuaron siendo significativos fueron Posadas-Eldorado A, y todas las comparaciones con los Mbyá a excepción de la dupla Eldorado A-Mbyá; los mismos se destacaron en negrita y †.

#### 3.2.5. Análisis de estructura genética (X-INDEL)

La figura 3.8 muestra la estructura y heterogeneidad de las poblaciones empleando los 15 marcadores INDEL para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y B. El  $k$  que mejor se ajustó en este caso fue el  $k=2$ . En las figuras 3.9 y 3.10 se realizó el mismo análisis sólo que esta vez se incluyó a la población Mbyá. Nuevamente se observa, tanto en el gráfico de barras como en el triángulo, una diferenciación entre las poblaciones ciudadinas y los Mbyá. El  $k$  que mejor se ajustó en este caso fue  $k=3$ .

Población X-INDEL		Corrientes		Posadas		Eldorado A		Eldorado B		Mbyá	
Marcador	Genotipo	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.
MID357	0-0	9	0,28	5	0,18	2	0,2	3	0,27	2	0,22
	0-1	11	0,34	14	0,50	3	0,3	5	0,45	2	0,22
	1-1	12	0,38	9	0,32	5	0,5	3	0,27	5	0,56
MID356	0-0	10	0,31	5	0,18	1	0,12	3	0,27	4	0,44
	0-1	13	0,41	15	0,54	3	0,38	5	0,45	4	0,44
	1-1	9	0,28	8	0,29	4	0,50	3	0,27	1	0,11
MID3690	0-0	9	0,28	6	0,21	3	0,3	2	0,18	4	0,44
	0-1	11	0,34	10	0,36	4	0,4	5	0,45	4	0,44
	1-1	12	0,38	12	0,43	3	0,3	4	0,36	1	0,11
MID3719	0-0	1	0,03	1	0,04	1	0,11	0	0	1	0,11
	0-1	8	0,25	3	0,11	2	0,22	4	0,36	4	0,44
	1-1	23	0,72	23	0,85	6	0,67	7	0,64	4	0,44
MID2089	0-0	3	0,09	3	0,11	1	0,11	1	0,09	6	0,67
	0-1	17	0,53	6	0,21	3	0,33	7	0,64	2	0,22
	1-1	12	0,38	19	0,68	5	0,56	3	0,27	1	0,11
MID3730	0-0	4	0,12	2	0,07	3	0,3	0	0	2	0,22
	0-1	11	0,34	15	0,54	5	0,5	8	0,73	5	0,56
	1-1	17	0,53	11	0,39	2	0,2	3	0,27	2	0,22
MID1511	0-0	16	0,5	12	0,43	5	0,5	7	0,64	2	0,22
	0-1	16	0,5	12	0,43	5	0,5	3	0,27	4	0,44
	1-1	0	0	4	0,14	0	0	1	0,09	3	0,33
MID3754	0-0	7	0,23	1	0,04	1	0,08	5	0,45	-	-
	0-1	16	0,52	20	0,74	3	0,23	1	0,09	-	-
	1-1	8	0,26	6	0,22	9	0,69	5	0,45	-	-
MID3756	0-0	8	0,25	3	0,11	5	0,38	6	0,55	-	-
	0-1	17	0,53	14	0,50	6	0,46	4	0,36	-	-
	1-1	7	0,22	11	0,39	2	0,15	1	0,09	-	-
MID111	0-0	15	0,47	10	0,36	5	0,5	5	0,45	5	0,56
	0-1	13	0,41	16	0,57	4	0,4	6	0,55	1	0,11
	1-1	4	0,12	2	0,07	1	0,1	0	0	3	0,33
MID1705	0-0	0	0	5	0,18	0	0	2	0,2	-	-
	0-1	12	0,4	13	0,46	4	0,31	6	0,6	-	-
	1-1	18	0,6	10	0,36	9	0,69	2	0,2	-	-
MID3736	0-0	6	0,19	6	0,21	4	0,4	2	0,18	0	0
	0-1	15	0,47	17	0,61	5	0,5	4	0,36	3	0,33
	1-1	11	0,34	5	0,18	1	0,1	5	0,45	6	0,67
MID3753	0-0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	0-1	7	0,22	9	0,32	2	0,2	2	0,18	1	0,11
	1-1	25	0,78	19	0,68	8	0,8	9	0,82	8	0,89
MID193	0-0	10	0,32	8	0,29	0	0	1	0,1	-	-
	0-1	11	0,35	15	0,54	6	0,5	6	0,6	-	-
	1-1	10	0,32	5	0,18	6	0,5	3	0,3	-	-
MID1540	0-0	4	0,13	6	0,24	5	0,38	3	0,3	-	-
	0-1	12	0,40	13	0,52	5	0,38	5	0,5	-	-
	1-1	14	0,47	6	0,24	3	0,23	2	0,2	-	-

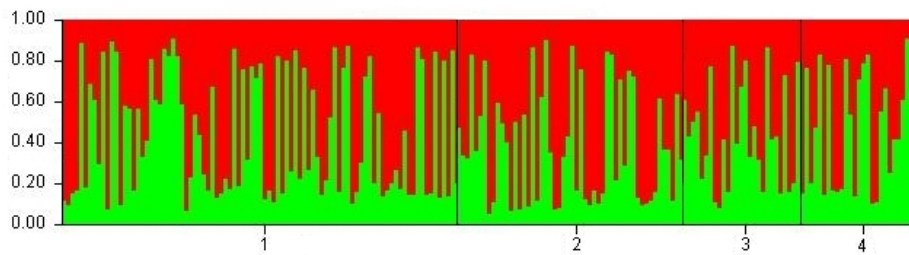
**Tabla 3.12.** Frecuencias genotípicas de las poblaciones de Corrientes ( $N=32$ ), Posadas ( $N=27$ ), Eldorado A ( $N=12$ ), Eldorado B ( $N=11$ ), Mbyá ( $N=9$ ).  $N_G$ =nro de alelos.

X-INDEL	Corrientes			Posadas			Eldorado A			Eldorado B			Mbyá		
Marcador	HO	HE	p*	HO	HE	p*	HO	HE	p*	HO	HE	p*	HO	HE	p*
MID357	0,34	0,50	0,09	0,50	0,50	1,00	0,30	0,48	0,48	0,45	0,52	1,00	0,22	0,47	0,17
MID356	0,41	0,51	0,30	0,54	0,50	1,00	0,38	0,46	1,00	0,45	0,52	1,00	0,44	0,47	1,00
MID3690	0,34	0,50	0,09	0,36	0,49	0,23	0,40	0,53	0,56	0,45	0,51	1,00	0,44	0,47	1,00
MID3719	0,25	0,27	0,56	0,11	0,17	0,18	0,22	0,37	0,34	0,36	0,31	1,00	0,44	0,47	1,00
MID2089	0,53	0,47	0,70	0,21	0,34	0,07	0,33	0,42	1,00	0,64	0,51	0,55	0,22	0,37	0,34
MID3730	0,34	0,42	0,40	0,54	0,46	0,42	0,50	0,52	1,00	0,73	0,48	0,19	0,56	0,53	1,00
MID1511	0,50	0,38	0,15	0,43	0,47	0,69	0,50	0,39	1,00	0,27	0,37	0,44	0,44	0,52	1,00
MID111	0,41	0,45	0,69	0,57	0,47	0,41	0,40	0,44	1,00	0,55	0,42	0,51	0,11	0,50	0,03*
MID3736	0,47	0,50	1,00	0,61	0,51	0,45	0,50	0,48	1,00	0,36	0,48	0,54	0,33	0,29	1,00
MID3753	0,22	0,20	1,00	0,32	0,27	1,00	0,20	0,19	1,00	0,18	0,17	1,00	0,11	0,11	1,00
MID3754	0,52	0,51	1,00	0,74	0,49	0,01*	0,23	0,32	0,37	0,09	0,52	0,01*	-	-	-
MID3756	0,53	0,51	1,00	0,50	0,47	1,00	0,46	0,49	1,00	0,36	0,42	1,00	-	-	-
MID1705	0,40	0,33	0,56	0,46	0,49	1,00	0,31	0,27	1,00	0,60	0,53	1,00	-	-	-
MID193	0,35	0,51	0,15	0,54	0,50	1,00	0,50	0,39	0,53	0,60	0,51	1,00	-	-	-
MID1540	0,40	0,45	0,68	0,52	0,51	1,00	0,38	0,51	0,57	0,50	0,52	1,00	-	-	-
Promedio	0,40	0,43		0,46	0,44		0,37	0,42		0,44	0,45		0,33	0,42	

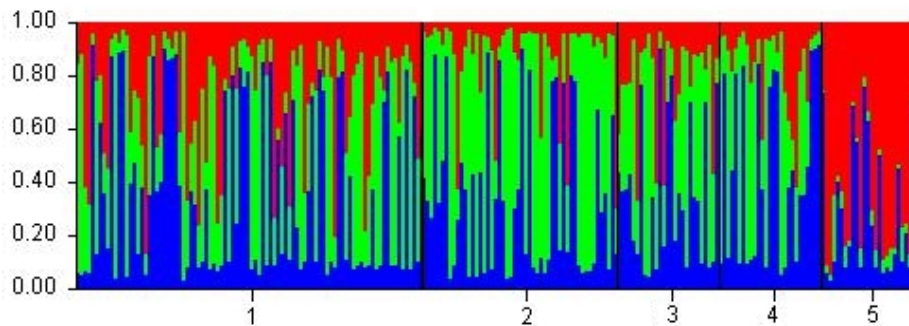
**Tabla 3.13.** Heterocigosis Observada, Heterocigosis Esperada y Equilibrio de Hardy-Weinberg empleando muestras femeninas de Corrientes ( $N=32$ ), Posadas ( $N=27$ ), Eldorado A ( $N=12$ ), Eldorado B ( $N=11$ ), Mbyá ( $N=9$ ). *HE* (heterocigosis esperada), *HO* (heterocigosis observada), ( $*p - valor=0,05$ )  $sd < 0,001$ . Ajuste Bonferroni:  $p - valor=0,005 / p - valor=0,003$ .

$F_{st}$ \ <i>Reynolds</i>	Corrientes	Posadas	Eldorado A	Eldorado B	Mbyá
Corrientes	*	0,013	0,009	0,003	0,069
Posadas	<b>0,013*</b>	*	0,039	0,006	0,126
Eldorado A	0,009	<b>0,038†</b>	*	0,033	0,086
Eldorado B	0,003	0,006	<b>0,032*</b>	*	0,088
Mbyá	<b>0,066†</b>	<b>0,118†</b>	<b>0,083*</b>	<b>0,084†</b>	*

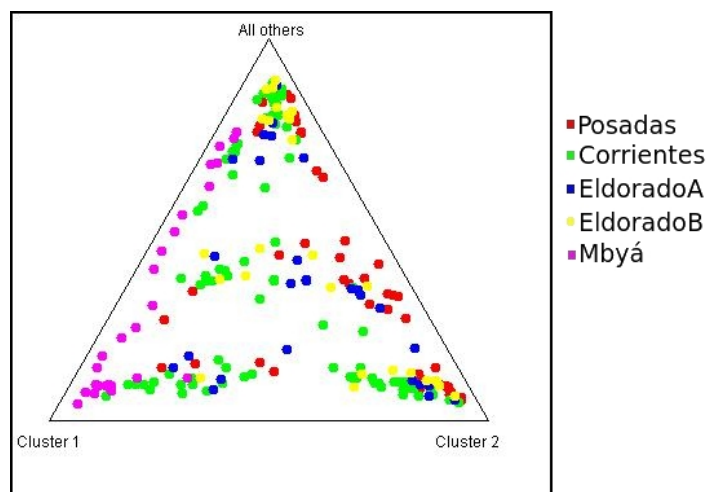
**Tabla 3.14.** Índices  $F_{ST}$  y *Reynolds* en las poblaciones analizadas para los marcadores INDEL. Debajo de la diagonal se muestran los valores de  $F_{ST}$  mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de *Reynolds* para los 10-15 INDEL. Los valores de  $F_{ST}$  significativos ( $p - valor < 0,05$ ) se resaltan en negrita y asterisco mientras que los valores que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni ( $p - valor < 0,005$ ) se resaltan con †. Los valores de  $F_{ST}$  para los Mbyá fueron calculados empleando sólo los 10 INDEL fluorescentes.



**Figura 3.8.** Gráfico de barras  $k=2$ , empleando 15 INDEL para las poblaciones de Corrientes(1), Posadas(2), Eldorado A(3) y Eldorado B(4).



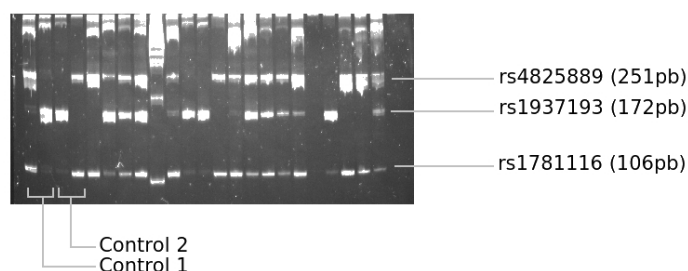
**Figura 3.9.** Gráfico de barras  $k=3$ , empleando 10 INDEL para las poblaciones de Corrientes(1), Posadas(2), Eldorado A(3), Eldorado B(4) y Mbyá(5).



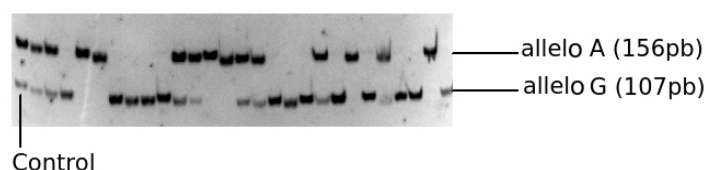
**Figura 3.10.** Gráfico triángulo  $k=3$ , empleando 10 INDEL para las poblaciones de Corrientes (Rojo), Posadas (Verde), Eldorado A (Azul), Eldorado B (Amarillo) y Mbyá (Magenta).

### 3.3. X-SNP

En las figuras 3.11 y 3.12 se muestran geles de poliacrilamida para los dos tipos de técnicas empleadas: PCR alelo específico y RFLP respectivamente.



**Figura 3.11.** Gel de poliacrilamida para los marcadores rs4825889, rs1781116 y rs1937193 (tríplex).



**Figura 3.12.** Gel de poliacrilamida para el marcador rs1299087, corte con enzima de restricción (ER:MSPI).

#### 3.3.1. Frecuencias alélicas (X-SNP)

Se calcularon las frecuencias alélicas para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B: Tabla 3.15.

Para el marcador rs6639398 las frecuencias fueron similares para las cuatro poblaciones. En el caso de rs5986751 la frecuencia más elevada para la el alelo T se observó en Corrientes mientras que la menor frecuencia del mismo alelo se observó en Eldorado B.

Para el rs5964206 las frecuencias para la población Eldorado A fueron considerablemente diferentes a las del resto de las poblaciones estudiadas.

Para rs9781645 la mayor frecuencia para el alelo T se observó en las poblaciones Corrientes y Eldorado B, mientras que en Posadas y Eldorado A el alelo más frecuente fue el C.

En el caso del marcador rs2209420 las frecuencias para la población de Eldorado B fueron diferentes a las de las otras poblaciones.

Para rs1299087 las frecuencias fueron similares en todas las poblaciones.

En el caso de el marcador rs318173 las frecuencias más bajas del alelo C se observaron en Corrientes y Eldorado B.

Para rs933315 las frecuencias en la población de Eldorado A, para ambos alelos, fueron considerablemente diferentes a las del resto de las poblaciones analizadas.

En el caso del marcador rs1991961 la mayor frecuencia para el alelo T se observó en Corrientes mientras que la menor se observó en Eldorado B.

Para los tres marcadores rs4825889, rs1781116, rs1937193 las frecuencias de ambos alelos fueron similares en todas las poblaciones estudiadas.

Para rs1781104 la frecuencia más alta para el alelo C se observó en Eldorado A mientras que la más baja se observó en Posadas.

En el caso del marcador rs149910 el alelo T fue menos frecuente en todas las poblaciones a excepción de Eldorado B en la que ambos alelos tuvieron la misma frecuencia.

Para rs652 la menor frecuencia del alelo T se observó en la población de Eldorado A mientras que la mayor frecuencia se observó en Eldorado B.

### 3.3.2. Frecuencias genotípicas (X-SNP)

Se calcularon las frecuencias genotípicas para las 4 poblaciones, Tabla: 3.16.

Para el caso del marcador rs6639398, el genotipo G-G fue más común en las poblaciones de Corrientes y Posadas mientras que el genotipo más frecuente en las poblaciones de Eldorado A y B fue el A-G.

Para rs5986751 el genotipo T-C fue considerablemente más frecuente en las poblaciones capitalinas de Corrientes y Posadas. Para el genotipo C-C la menor frecuencia se observó en Corrientes y la mayor en Eldorado B.

Para el caso de rs5964206, la mayor frecuencia para el genotipo G-G se observó en Eldorado B mientras que en Eldorado A no se contabilizó ningún individuo con ese genotipo. Para el genotipo G-C la diferencia fue considerable, sobretodo para el caso de Posadas y Eldorado A. Por último la frecuencia del genotipo C-C fue muy elevada para la población Eldorado A.

Para rs9781645 las frecuencias del genotipo T-T fueron considerablemente más bajas en Posadas y Eldorado A. El genotipo T-C presentó la menor frecuencia en Corrientes mientras que el genotipo C-C no se observó en Eldorado B.

Para el marcador rs2209420 las frecuencias de los genotipos fueron similares en todas las poblaciones. El genotipo C-C no se observó en Eldorado B. La frecuencia del genotipo A-A fue más alta en las poblaciones de Eldorado A y B.

Para el caso de rs1299087 el genotipo G-G fue muy frecuente en Posadas, mientras que el A-G fue menos frecuente en Corrientes y Posadas y más frecuente en Eldorado A y B. El genotipo A-A tuvo una frecuencia similar en todas las poblaciones.

Para el marcador rs318173 el genotipo menos frecuente fue el C-C y en el caso de Corrientes no se halló ningún individuo con dicho genotipo. El genotipo C-A presentó las menores frecuencias en Corrientes y Eldorado B. Para el genotipo A-A la menor frecuencia se observó en Eldorado A y la mayor frecuencia se halló en Corrientes.

En el caso de rs933315 el genotipo G-G no se observó en Eldorado A. La frecuencia del ge-



### 3. Resultados

Población X-SNP		Corrientes		Posadas		Eldorado A		Eldorado B	
Marcador	Alelo	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.
rs6639398	G	100	0,85	67	0,84	29	0,72	28	0,74
	A	18	0,15	13	0,16	11	0,28	10	0,26
rs5986751	T	73	0,62	38	0,49	13	0,5	15	0,39
	C	45	0,38	40	0,51	13	0,5	23	0,61
rs5964206	G	42	0,34	26	0,32	1	0,03	18	0,47
	C	80	0,66	54	0,68	33	0,97	20	0,53
rs9781645	T	68	0,61	31	0,4	6	0,38	23	0,68
	C	44	0,39	47	0,6	10	0,62	11	0,32
rs2209420	C	35	0,32	34	0,42	9	0,35	6	0,16
	A	75	0,68	46	0,57	17	0,65	32	0,84
rs1299087	G	63	0,54	49	0,61	17	0,57	20	0,59
	A	53	0,46	31	0,39	13	0,43	14	0,41
rs318173	C	17	0,14	23	0,29	12	0,35	8	0,21
	A	103	0,86	57	0,71	22	0,65	30	0,79
rs933315	G	49	0,43	38	0,49	6	0,18	17	0,47
	A	65	0,57	40	0,51	28	0,82	19	0,53
rs1991961	T	70	0,65	47	0,59	12	0,5	14	0,47
	G	38	0,35	33	0,41	12	0,5	16	0,53
rs4825889	T	74	0,61	56	0,7	18	0,64	25	0,69
	C	48	0,39	24	0,3	10	0,36	11	0,31
rs1781116	T	51	0,42	24	0,3	9	0,35	12	0,35
	C	71	0,58	56	0,7	17	0,65	22	0,65
rs1937193	T	51	0,42	24	0,31	10	0,33	12	0,33
	A	71	0,58	54	0,69	20	0,67	24	0,67
rs1781104	C	66	0,54	33	0,41	24	0,6	20	0,53
	A	56	0,46	47	0,59	16	0,4	18	0,47
rs149910	T	47	0,39	32	0,46	11	0,32	18	0,5
	G	73	0,61	38	0,54	23	0,68	18	0,5
rs652	T	34	0,28	32	0,4	5	0,19	21	0,55
	G	86	0,72	48	0,6	21	0,81	17	0,45

**Tabla 3.15.** Frecuencias alélicas de las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y Eldorado B.  $N_A$ =nro de alelos.

notipo G-A fue mayor en Posadas y menor en Eldorado contrariamente a lo que sucede con el homocigota A-A.

Para rs1991961 la mayor frecuencia del genotipo T-T fue para Corrientes y la menor para la población de Eldorado A. Para el heterocigota G-T las frecuencias más elevadas se observaron en Corrientes y Eldorado A mientras que para el genotipo G-G la menor frecuencia se observó en Corrientes.

En el caso de rs4825889 la mayor frecuencia para T-T se observó en Corrientes mientras que el genotipo T-C fue más frecuente en Eldorado B. El genotipo C-C tuvo baja frecuencia en todas las poblaciones y en particular en la población de Eldorado B no se halló este tipo de homocigota.

Para el marcador rs1781116 el genotipo G-G fue más frecuente en la población de Corrientes y menos frecuente en Posadas, aunque en las cuatro poblaciones se observó una frecuencia baja del mismo. En el caso del genotipo C-C las frecuencias fueron muy similares con una mayor frecuencia en Posadas.

Para rs1937193 se observó un patrón de frecuencias similar a rs1781116 debido a que este par de marcadores se encuentra estrechamente ligado (ver sección 3.5.2).

En el caso del marcador rs1781104 el genotipo C-C se observó en mayor frecuencia en la población de Corrientes y en menor frecuencia en Posadas contrariamente al genotipo C-A donde la mayor frecuencia se observó en Posadas y la menor en Corrientes. Para el caso del genotipo A-A las frecuencias resultaron similares e excepción de Eldorado B, donde no se halló ningún individuo con dicho genotipo.

Para el rs149910 la frecuencias del genotipo T-T fueron mayores en las poblaciones de Corrientes y Posadas aunque en todas las poblaciones las frecuencias resultaron bajas. La frecuencia del genotipo T-G fue elevada en todas las poblaciones, la mayor frecuencia se observó en Eldorado A y la menor en Posadas. Para el genotipo G-G las frecuencias resultaron similares en todos los casos observándose frecuencias mas bajas en Eldorado A y B.

Por último en el caso del marcador rs652 la frecuencia del genotipo T-T fue más elevada en Eldorado B mientras que la mas baja se halló en Eldorado A. Para el genotipo T-G la mayor frecuencia se observó en Posadas y la menor en Eldorado A, mientras que para el genotipo G-G la mayor frecuencia se observó en Eldorado A y la menor en Eldorado B.

### 3.3.3. Heterocigosis observada, esperada y equilibrio de Hardy-Weinberg (X-SNP)

En la Tabla 3.17 se muestran heterocigosis observada ( $HO$ ), esperada ( $HE$ ) y equilibrio de Hardy-Weinberg ( $EHW$ ) para las cuatro poblaciones. En todas las poblaciones la  $HO$  fue similar a la  $HE$ . Todos los marcadores de las cuatro poblaciones se ajustaron al equilibrio cuando se aplicó la corrección de Bonferroni en la que  $p - valor < 0,003$ .

### 3.3.4. $F_{ST}$ e índice de *Reynolds* (X-SNP)

Los valores de  $F_{ST}$  e índice de *Reynolds* se muestran en la Tabla 3.18. Los valores de  $F_{ST}$  significativos para  $p - valor < 0,05$  se destacan en negrita y asterisco. Cuando se aplicó la corrección de Bonferroni con  $p - valor < 0,003$  ningún valor resultó significativo.

### 3. Resultados

Población		Corrientes		Posadas		Eldorado A		Eldorado B	
X-SNP									
Marcador	Genotipo	N <sub>G</sub>	Frec.	N <sub>G</sub>	Frec.	N <sub>G</sub>	Frec.	N <sub>G</sub>	Frec.
rs6639398	GG	21	0,68	17	0,61	6	0,46	6	0,55
	AG	9	0,29	10	0,36	6	0,46	5	0,45
	AA	1	0,03	1	0,04	1	0,08	0	0
rs5986751	TT	12	0,39	6	0,22	4	0,36	3	0,27
	TC	16	0,52	14	0,52	3	0,27	3	0,27
	CC	3	0,10	7	0,26	4	0,36	5	0,45
rs5964206	GG	6	0,19	2	0,07	0	0	4	0,36
	GC	11	0,34	15	0,54	1	0,08	3	0,27
	CC	15	0,47	11	0,39	11	0,92	4	0,36
rs9781645	TT	16	0,53	4	0,14	1	0,12	6	0,6
	TC	8	0,27	12	0,43	4	0,50	4	0,4
	CC	6	0,20	12	0,43	3	0,38	0	0
rs2209420	CC	3	0,10	7	0,25	1	0,11	0	0
	CA	13	0,42	9	0,32	3	0,33	4	0,36
	AA	15	0,48	12	0,43	5	0,56	7	0,64
rs1299087	GG	10	0,33	14	0,50	2	0,2	2	0,18
	GA	13	0,43	9	0,32	6	0,6	6	0,55
	AA	7	0,23	5	0,18	2	0,2	3	0,27
rs318173	CC	0	0	2	0,07	2	0,17	2	0,18
	CA	9	0,28	12	0,43	6	0,50	2	0,18
	AA	23	0,72	14	0,50	4	0,33	7	0,64
rs933315	GG	6	0,2	7	0,26	0	0	3	0,27
	GA	12	0,4	15	0,56	3	0,25	4	0,36
	AA	12	0,4	5	0,19	9	0,75	4	0,36
rs1991961	TT	12	0,40	9	0,32	1	0,14	4	0,36
	GT	14	0,47	10	0,36	4	0,57	4	0,36
	GG	4	0,13	9	0,32	2	0,29	3	0,27
rs4825889	TT	10	0,31	13	0,46	3	0,3	3	0,3
	TC	18	0,56	14	0,50	6	0,6	7	0,7
	CC	4	0,12	1	0,04	1	0,1	0	0
rs1781116	TT	6	0,19	1	0,04	1	0,1	1	0,1
	TC	16	0,50	14	0,50	6	0,6	6	0,6
	CC	10	0,31	13	0,46	3	0,3	3	0,3
rs1937193	TT	6	0,19	1	0,04	1	0,1	1	0,1
	TA	16	0,50	15	0,54	6	0,6	6	0,6
	AA	10	0,31	12	0,43	3	0,3	3	0,3
rs1781104	CC	15	0,47	1	0,04	5	0,38	3	0,27
	CA	9	0,28	19	0,68	8	0,62	6	0,55
	AA	8	0,25	8	0,29	0	0	2	0,18
rs149910	TT	5	0,16	7	0,27	1	0,09	1	0,09
	TG	16	0,52	11	0,42	8	0,73	7	0,64
	GG	10	0,32	8	0,31	2	0,18	3	0,27
rs652	TT	4	0,12	5	0,18	1	0,1	4	0,36
	TG	14	0,44	14	0,50	3	0,3	5	0,45
	GG	14	0,44	9	0,32	6	0,6	2	0,18

**Tabla 3.16.** Frecuencias genotípicas de las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y Eldorado B.  $N_G$ =nro de genotipos

X-SNP	Corrientes			Posadas			Eldorado A			Eldorado B		
Marcador	HO	HE	$p^*$	HO	HE	$p^*$	HO	HE	$p^*$	HO	HE	$p^*$
rs6639398	0,29	0,30	1,00	0,36	0,34	1,00	0,46	0,44	1,00	0,45	0,37	1,00
rs5986751	0,52	0,47	0,70	0,52	0,51	1,00	0,27	0,52	0,22	0,27	0,52	0,22
rs5964206	0,34	0,47	0,24	0,54	0,46	0,42	0,08	0,08	1,00	-	-	-
rs9781645	0,27	0,45	<b>0,04*</b>	0,43	0,47	0,70	0,50	0,50	1,00	0,40	0,34	1,00
rs2209420	0,42	0,43	1,00	0,32	0,49	0,11	0,33	0,42	1,00	0,36	0,31	1,00
rs1299087	0,43	0,50	0,48	0,32	0,46	0,20	0,60	0,53	1,00	0,55	0,52	1,00
rs318173	0,28	0,25	1,00	0,43	0,42	1,00	0,50	0,51	1,00	0,18	0,42	0,11
rs933315	0,40	0,49	0,45	0,56	0,51	0,71	0,25	0,23	1,00	0,36	0,52	0,54
rs1991961	0,47	0,47	1,00	0,36	0,51	0,14	0,57	0,53	1,00	0,36	0,52	0,54
rs4825889	0,56	0,49	0,47	0,50	0,42	0,38	0,60	0,51	1,00	0,70	0,48	0,22
rs1781116	0,50	0,50	1,00	0,50	0,42	0,38	0,60	0,51	1,00	0,60	0,51	1,00
rs1937193	0,50	0,50	1,00	0,54	0,43	0,37	0,60	0,51	1,00	0,60	0,51	1,00
rs1781104	0,28	0,48	<b>0,03*</b>	0,68	0,48	<b>0,04*</b>	0,62	0,44	0,24	0,55	0,52	1,00
rs149910	0,52	0,49	1,00	0,42	0,51	0,45	0,73	0,52	0,26	0,64	0,51	0,55
rs652	0,44	0,46	1,00	0,50	0,50	1,00	0,30	0,39	0,48	0,45	0,51	1,00
<b>Promedio</b>	<b>0,41</b>	<b>0,45</b>		<b>0,47</b>	<b>0,46</b>		<b>0,47</b>	<b>0,44</b>		<b>0,46</b>	<b>0,47</b>	

**Tabla 3.17.** Heterocigosis Observada, Heterocigosis Esperada y Equilibrio de Hardy-Weinberg empleando muestras femeninas de Corrientes ( $N=32$ ), Posadas ( $N=27$ ), Eldorado A ( $N=12$ ), Eldorado B ( $N=11$ ). *HE* (heterocigosis esperada), *HO* (heterocigosis observada), ( $*p - valor=0,05$ )  $*sd < 0,001$ . Ajuste Bonferroni:  $p - valor=0,003$

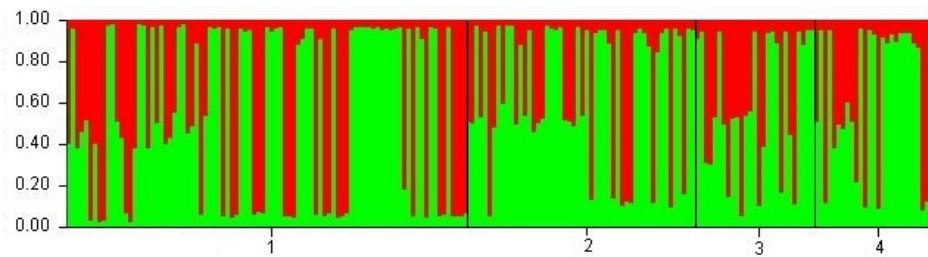
### 3. Resultados

$F_{st}$ \ <i>Reynolds</i>	Corrientes	Posadas	Eldorado A	Eldorado B
<b>Corrientes</b>	*	0,015	0,009	0,018
<b>Posadas</b>	0,015	*	0,010	0,003
<b>Eldorado A</b>	0,009	0,010	*	0,052
<b>Eldorado B</b>	0,018	0,003	<b>0,051*</b>	*

**Tabla 3.18.** Índices  $F_{ST}$  y *Reynolds* en las poblaciones analizadas para los marcadores SNP. Debajo de la diagonal se muestran los valores de  $F_{ST}$  mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de *Reynolds* para los 15 marcadores SNP. Los valores de  $F_{ST}$  significativos ( $p - valor < 0,05$ ) se resaltan en negrita y asterisco. Ningún  $F_{ST}$  continuó siendo significativo luego de la corrección de Bonferroni ( $p - valor < 0,003$ ).

#### 3.3.5. Análisis de estructura genética (X-SNP)

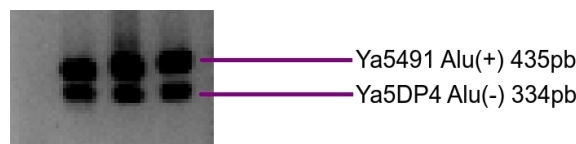
La figura 3.13 muestra la estructura y heterogeneidad de las poblaciones empleando los 15 marcadores SNP para Corrientes, Posadas, Eldorado A y B. Nuevamente no se observó diferenciación entre las poblaciones citadinas. El  $k$  que mejor se ajustó en este caso fue el  $k=2$ .



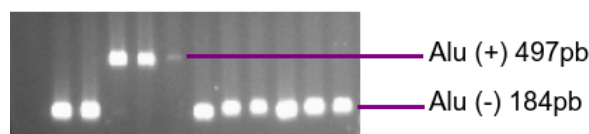
**Figura 3.13.** Gráfico de barras  $k=2$ , empleando 15 SNP para las poblaciones de Corrientes(1), Posadas(2), Eldorado A(3) y Eldorado B (4).

### 3.4. X-Alu

En las figuras 3.14 y 3.15 se muestran los geles de agarosa para 3 marcadores Alu tipificados mediante PCR con cebadores fríos.



**Figura 3.14.** Gel de agarosa para los marcadores Ya5DP4-Ya5491 (dúplex).



**Figura 3.15.** Gel de agarosa para el marcador Ya5NBC37

#### 3.4.1. Frecuencias alélicas (X-Alu)

Se calcularon las frecuencias alélicas para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y Eldorado B: Tabla 3.19. En general las frecuencias alélicas de los marcadores Alu resultaron ser muy similares en todas las poblaciones.

En el caso del marcador Ya5DP3 las frecuencias resultaron similares en las cuatro poblaciones, siendo la delección el alelo mayoritario.

Para el Ya5DP4 el alelo deleción fue monomórfico en las poblaciones de Posadas, Eldorado A y B mientras que en corrientes se observó un individuo con el inserto.

Algo similar se observó para el marcador Ya5491 en el que la inserción resultó monomórfica en Eldorado A y B, mientras un individuo en la poblaciones de Corrientes y uno en Posadas presentaron el alelo deleción.

El Ya5DP13 resultó monomórfico para el alelo inserto en las cuatro poblaciones.

Para el caso de Yb8NBC634 las frecuencias resultaron muy similares en todas las poblaciones siendo el alelo inserto el mayoritario.

Para los marcadores Yb8NBC102 e Ya5DP62 las frecuencias resultaron similares en todas las poblaciones siendo levemente menos frecuente la delección en la población de Eldorado B.

En el caso de los marcadores Ya5NBC37, Yb8DP49 e Ya5DP77 las frecuencias fueron prácticamente iguales en todos los casos a excepción de Eldorado A que si bien tuvo frecuencias alélicas similares difirieron levemente de las otras poblaciones.

#### 3.4.2. Frecuencias genotípicas (X-Alu)

Se calcularon las frecuencias genotípicas empelando las muestras femeninas para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B: tabla 3.20.

Las frecuencias genotípicas se caracterizaron por no tener una variación entre poblaciones. Para el caso del Ya5DP3 el genotipo (1-1) sólo se observó en Posadas mientras que el genotipo (1-0) no se halló en Eldorado B.

### 3. Resultados

Población X-Alu		Corrientes		Posadas		Eldorado A		Eldorado B	
Marcador	Alelo	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.
Ya5DP3	0	104	0,9	63	0,83	37	0,92	34	0,89
	1	12	0,1	13	0,17	3	0,08	4	0,11
Ya5DP4	0	118	0,98	80	1	30	1	38	1
	1	2	0,02	0	0	0	0	0	0
Ya5491	0	1	0,01	1	0,01	0	0	0	0
	1	121	0,99	79	0,99	36	1	38	1
Ya5DP13	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	1	116	1	80	1	26	1	34	1
Yb8NBC634	0	3	0,02	2	0,02	2	0,05	1	0,03
	1	117	0,98	78	0,98	36	0,95	37	0,97
Yb8NBC102	0	35	0,29	20	0,25	11	0,29	3	0,08
	1	87	0,71	60	0,75	27	0,71	35	0,92
Ya5DP62	0	35	0,3	20	0,25	5	0,21	3	0,08
	1	83	0,7	60	0,75	19	0,79	33	0,92
Ya5NBC37	0	91	0,75	63	0,79	19	0,68	28	0,74
	1	31	0,25	17	0,21	9	0,32	10	0,26
Yb8DP49	0	17	0,15	11	0,14	7	0,27	6	0,17
	1	97	0,85	69	0,86	19	0,73	30	0,83
Ya5DP77	0	29	0,25	21	0,26	4	0,15	10	0,26
	1	89	0,75	59	0,74	22	0,85	28	0,74

**Tabla 3.19.** Frecuencias alélicas de las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y Eldorado B.  $N_A$ =nro de alelos. Alelo 0 corresponde a la delección mientras que el alelo 1 corresponde a la inserción

Para el marcador Ya5DP4 sólo se halló el genotipo (1-0) en Corrientes mientras que en para el resto de las poblaciones el alelo de la inserción fue monomórfico en todos los casos.

En el caso de Ya5491 sólo se halló el genotipo (1-0) en Corrientes y Posadas mientras que el genotipo (0-0) no se observó en ninguna población.

El Ya5DP13 resultó monomórfico para la inserción en las cuatro poblaciones.

Para Yb8NBC634 el genotipo (0-0) se halló sólo en Eldorado A mientras el genotipo (1-0) se halló en Corrientes y Posadas pero no en Eldorado A y B.

En el caso de Yb8NBC102 el genotipo (0-0) sólo se observó en Corrientes y Posadas. Los genotipos (1-0) y (1-1) se observaron en todas las poblaciones, siendo (1-0) mayoritario en Posadas y Eldorado A y el (1-1) mayoritario en Corrientes y Eldorado B.

Para Ya5DP62 el genotipo (0-0) sólo se observó en Corrientes y Posadas. El genotipo (1-0) fue más frecuente en Posadas y menos frecuente en Eldorado B. El genotipo (1-1) fue el más frecuente en todas las poblaciones pero presentó mayor frecuencia en las poblaciones de Eldorado A y B.

En el caso del marcador Ya5NBC37 en todos los casos las frecuencias genotípicas fueron similares con algunas variaciones. El genotipo (0-0) fue más frecuente en Corrientes y Posadas. El (1-0) fue más frecuente en Eldorado A y menos frecuente en Eldorado B mientras que el genotipo (1-1) fue el menos frecuente en todos los casos y no se observó dicho genotipo en la población de Posadas.

Para el Yb8DP49 en genotipo (0-0) sólo se halló en Corrientes y Eldorado A mientras que los genotipos (1-0) y (1-1) se observaron en todas las poblaciones analizadas. La mayor frecuencia del genotipo (1-0) se observó en Eldorado A, mientras que para esa población el genotipo (1-1) fue el menos frecuente.

En el caso del marcador Ya5DP77 las frecuencias fueron similares en todas las poblaciones a excepción de Eldorado A en la que el genotipo (1-0) fue muy poco frecuente mientras que el (1-1) presentó la mayor frecuencia.



### 3. Resultados

Población X-Alu		Corrientes		Posadas		Eldorado A		Eldorado B	
Marcador	Genotipo	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.	$N_G$	Frec.
Ya5DP3	0-0	25	0,83	19	0,68	10	0,77	11	1
	0-1	5	0,17	8	0,29	3	0,23	0	0
	1-1	0	0	1	0,04	0	0	0	0
Ya5DP4	0-0	30	0,97	28	1	11	1	11	1
	0-1	1	0,03	0	0	0	0	0	0
	1-1	0	0	0	0	0	0	0	0
Ya5491	0-0	0	0	0	0	0	0	0	0
	0-1	1	0,03	1	0,04	0	0	0	0
	1-1	31	0,97	27	0,96	12	1	11	1
Ya5DP13	0-0	0	0	0	0	0	0	0	0
	0-1	0	0	0	0	0	0	0	0
	1-1	31	1	28	1	10	1	10	1
Yb8NBC634	0-0	0	0	0	0	1	0,08	0	0
	0-1	1	0,03	2	0,07	0	0	0	0
	1-1	31	0,97	26	0,93	12	0,92	11	1
Yb8NBC102	0-0	5	0,16	2	0,07	0	0	0	0
	0-1	6	0,19	12	0,43	5	0,42	2	0,18
	1-1	21	0,66	14	0,50	7	0,58	9	0,82
Ya5DP62	0-0	4	0,13	2	0,07	0	0	0	0
	0-1	8	0,26	12	0,43	2	0,25	2	0,18
	1-1	19	0,61	14	0,50	6	0,75	9	0,82
Ya5NBC37	0-0	20	0,62	18	0,64	5	0,45	6	0,55
	0-1	10	0,31	10	0,36	5	0,45	3	0,27
	1-1	2	0,06	0	0	1	0,09	2	0,18
Yb8DP49	0-0	1	0,03	0	0	1	0,11	0	0
	0-1	4	0,13	4	0,14	3	0,33	2	0,18
	1-1	25	0,83	24	0,86	5	0,56	9	0,82
Ya5DP77	0-0	3	0,10	3	0,11	1	0,1	1	0,09
	0-1	16	0,52	12	0,43	1	0,1	5	0,45
	1-1	12	0,39	13	0,46	8	0,8	5	0,45

**Tabla 3.20.** Frecuencias genotípicas de las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y Eldorado B.  $N_G$ =nro de genotipos. Alelo 0 corresponde a la delección mientras que el alelo 1 corresponde a la inserción

### 3.4.3. Heterocigosis observada, esperada y equilibrio de Hardy-Weinberg (X-Alu)

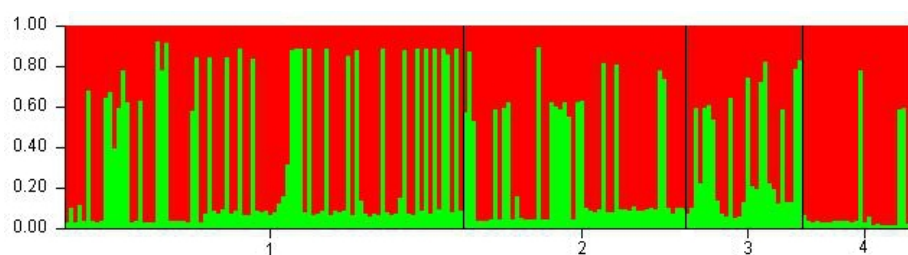
En la Tabla 3.21 se muestran heterocigosis observada ( $HO$ ), esperada ( $HE$ ) y equilibrio de Hardy-Weinberg ( $EHW$ ) para las cuatro poblaciones. En todas las poblaciones la  $HO$  fue menor a la  $HE$  a excepción de Posadas en la que  $HO$  fue igual a la  $HE$ . Todos los marcadores de las cuatro poblaciones se ajustaron al equilibrio cuando se aplicó la corrección de Bonferroni en la que  $p - valor < 0,005$ .

### 3.4.4. $F_{ST}$ e índice de *Reynolds* (X-Alu)

Los valores de  $F_{ST}$  e índice de *Reynolds* se muestran en la Tabla 3.22. Ningún valor de  $F_{ST}$  resultó significativo.

### 3.4.5. Análisis de estructura genética (X-Alu)

La figura 3.16 muestra la estructura y heterogeneidad de las poblaciones empleando 10 Secuencias Alu para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y B. Al igual que con los resultados de  $F_{ST}$ , no se observó diferenciación entre las poblaciones analizadas. El  $k$  que mejor se ajustó en este caso fue el  $k=2$ .



**Figura 3.16.** Gráfico de barras  $k=2$ , empleando 10 Secuencias Alu para las poblaciones de Corrientes(1), Posadas(2), Eldorado A(3) y Eldorado B (4).

X-Alu	Corrientes			Posadas			Eldorado A			Eldorado B		
Marcador	HO	HE	$p^*$	HO	HE	$p^*$	HO	HE	$p^*$	HO	HE	$p^*$
Ya5DP3	0,17	0,16	1,00	0,29	0,30	1,00	0,23	0,21	1,00	-	-	-
Ya5DP4	0,03	0,03	1,00	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Ya5491	0,03	0,03	1,00	0,04	0,04	1,00	-	-	-	0,27	0,51	0,21
Yb8NBC634	0,03	0,03	1,00	0,07	0,07	1,00	0,00	0,15	<b>0,04*</b>	-	-	-
Yb8NBC102	0,19	0,38	<b>0,01*</b>	0,43	0,42	1,00	0,42	0,34	1,00	0,18	0,17	1,00
Ya5DP62	0,26	0,39	0,08	0,43	0,42	1,00	0,25	0,23	1,00	0,18	0,17	1,00
Ya5NBC37	0,31	0,35	0,61	0,36	0,30	0,55	0,45	0,45	1,00	0,27	0,45	0,23
Yb8DP49	0,13	0,18	0,24	0,14	0,14	1,00	0,33	0,42	1,00	0,18	0,17	1,00
Ya5DP77	0,52	0,47	0,70	0,43	0,44	1,00	0,10	0,27	0,16	0,45	0,45	1,00
Promedio	0,19	0,22		0,27	0,27		0,25	0,30		0,26	0,32	

**Tabla 3.21.** Heterocigosis Observada, Heterocigosis Esperada y Equilibrio de Hardy-Weinberg empleando muestras femeninas de Corrientes ( $N=32$ ), Posadas ( $N=27$ ), Eldorado A ( $N=12$ ), Eldorado B ( $N=11$ ). *HE* (heterocigosis esperada), *HO* (heterocigosis observada), ( $*p - valor=0,05$ )  $*sd < 0,001$ . Ajuste Bonferroni:  $p - valor=0,005$ . Algunos marcadores resultaron monomórficos para algunas poblaciones mientras que el Ya5DP3 fue monomórfico para las cuatro poblaciones.

$F_{st}$ \ <i>Reynolds</i>	Corrientes	Posadas	Eldorado A	Eldorado B
Corrientes	*	0,000	0,000	0,015
Posadas	-0,005	*	0,000	0,007
Eldorado A	-0,028	-0,014	*	0,005
Eldorado B	0,015	0,007	0,005	*

**Tabla 3.22.** Índices  $F_{ST}$  y *Reynolds* en las poblaciones analizadas para las secuencias Alu. Debajo de la diagonal se muestran los valores de  $F_{ST}$  mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de *Reynolds* para las 10 Secuencias Alu. Ningún valor resultó significativo.

### 3.5. Análisis de los 50 marcadores en conjunto

#### 3.5.1. $F_{ST}$ e índice de *Reynolds*

En la Tabla 3.23 se presentan los valores de  $F_{ST}$  para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y Eldorado B. Los valores de  $F_{ST}$  con  $p$ -valor  $< 0,05$  se resaltaron con negrita y asterisco. Cuando se aplicó la corrección de Bonferroni en la que  $p$ -valor  $< 0,005$  o  $p$ -valor  $< 0,003$  (dependiendo de la cantidad de marcadores analizados), los  $F_{ST}$  calculados dejaron ser significativos. Diferente fue el caso cuando se calcularon los  $F_{ST}$  empleando los 50 marcadores, ya que 3 de las 6 comparaciones resultaron altamente significativas, superando el test de Bonferroni ( $p$ -valor  $< 0,001$ ).

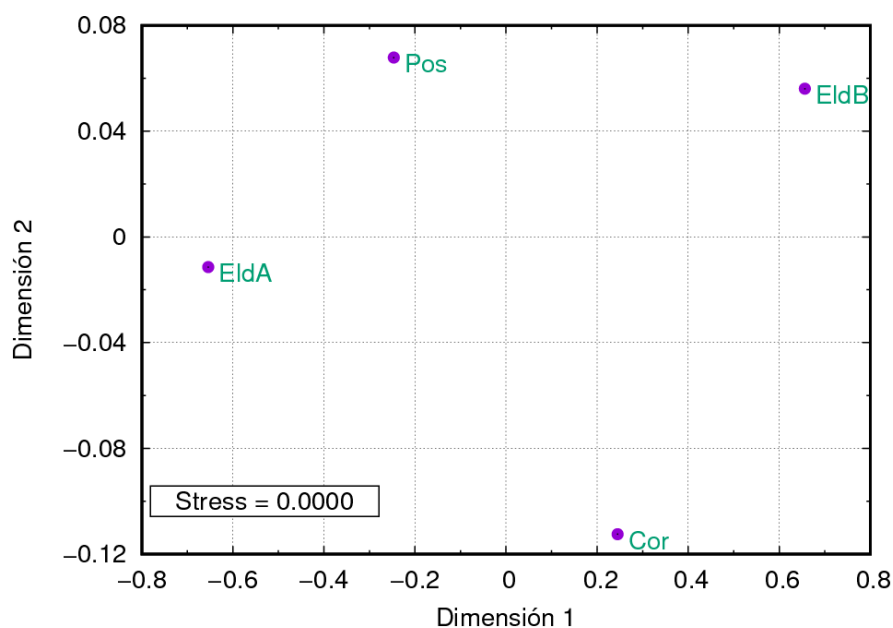
Marcadores	Pos-Cor	Pos-EldA	Pos-EldB	Cor-EldA	Cor-EldB	EldA-EldB
STR	-0,002	0,017	0,000	0,006	0,008	<b>0,028*</b>
INDEL	<b>0,013*</b>	<b>0,038*</b>	0,006	0,009	0,003	<b>0,032*</b>
SNP	0,015	0,010	0,003	0,009	0,018	<b>0,051*</b>
Alu	-0,005	-0,014	0,007	-0,028	0,015	0,005
50 marcadores	<b>0,006†</b>	<b>0,018†</b>	0,004	0,002	0,009	<b>0,030†</b>

**Tabla 3.23.** Valores de  $F_{st}$  para los marcadores STR, INDEL, SNP y Secuencias Alu y los 50 marcadores en conjunto, analizados para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y Eldorado B. Los valores significativos de  $F_{st}$  se marcaron con negrita y un asterisco ( $p$ -valor  $< 0,05$ ), mientras que los valores que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni ( $p$ -valor  $< 0,001$ ) se destacaron con †. **Pos**= Posadas, **Cor**= Corrientes, **EldA**= Eldorado A, **EldB**= Eldorado B.

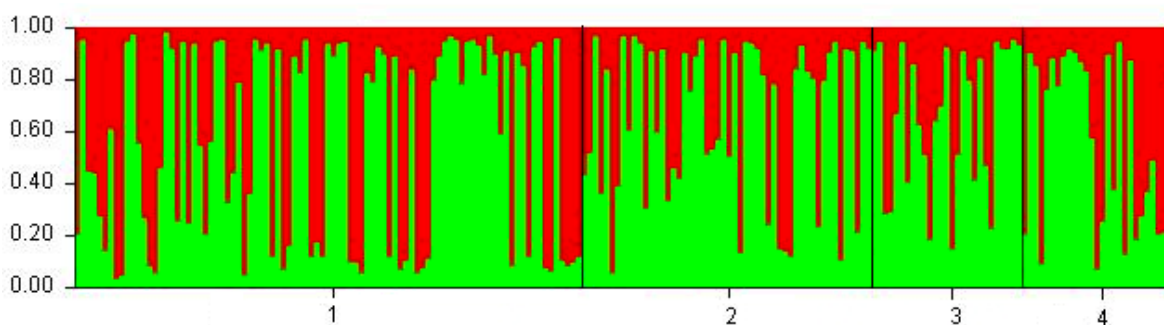
Los valores del índice de *Reynolds* empleando los 50 marcadores se graficaron en un MDS, Figura 3.17. Teniendo en cuenta la escala del gráfico se aprecia que las poblaciones se encuentran cercanas entre ellas, con valores de  $F_{st}$  menores al 1 %, aunque Eldorado A y B están más alejadas entre sí.

#### 3.5.2. Análisis de estructura genética empleando 50 marcadores

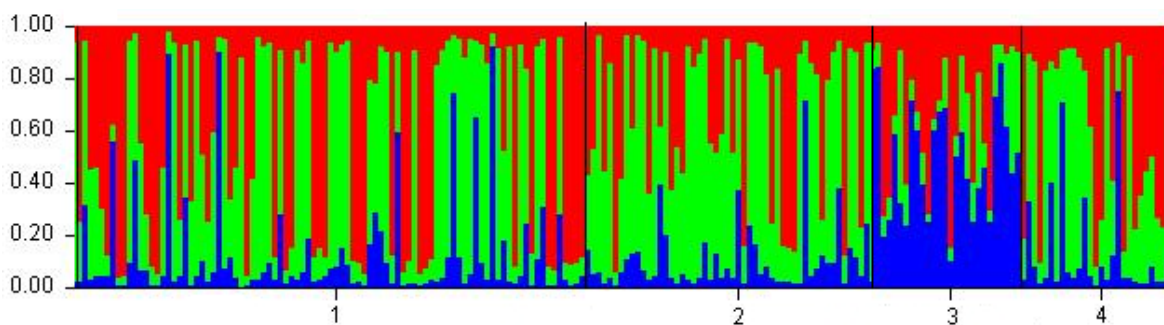
Las figuras 3.18, 3.19 y 3.20 muestran la estructura y heterogeneidad de las poblaciones empleando los 50 marcadores para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y B. El  $k$  que mejor se ajustó en este caso fue el  $k=2$  pero se también se presentan los resultados para  $k=3$  debido a que empleando ese  $k$  se observa diferenciación entre las poblaciones.



**Figura 3.17.** MDS, empleando 50 marcadores para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B. **Cor**= Corrientes, **Pos**= Posadas, **EldA**= Eldorado A, **EldB**= Eldorado B.



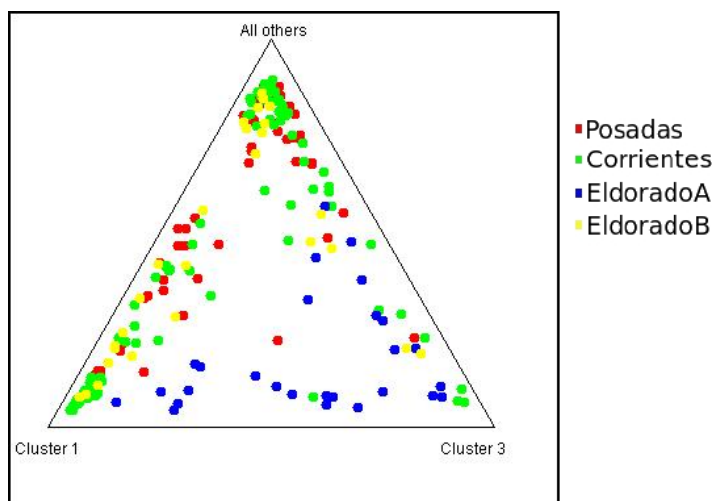
**Figura 3.18.** Gráfico de barras  $k=2$ , empleando 50 marcadores para las poblaciones de Corrientes(1), Posadas(2), Eldorado A(3) y Eldorado B (4).



**Figura 3.19.** Gráfico de barras  $k=3$ , empleando 50 marcadores para las poblaciones de Corrientes(1), Posadas(2), Eldorado A(3) y Eldorado B (4).

#### 3.5.3. Desequilibrio de ligamiento $DL$

En esta sección se analizó el desequilibrio de ligamiento ( $DL$ ) empleando todos los marcadores (STR, INDEL, SNP, Secuencias Alu) en orden biológico. El mayor  $DL$  se observó en



**Figura 3.20.** Gráfico triángulo  $k=3$ , empleando 50 marcadores para las poblaciones de Corrientes(verde), Posadas(rojo), Eldorado A(azul), Eldorado B (amarillo).

Posadas seguido de Corrientes y el menor grado en Eldorado A y B. Solamente 4 pares de marcadores resultaron ligados en todas las poblaciones analizadas; en el brazo corto MID357-MID356 y en el brazo largo rs4825889-rs1781116, rs4825889-rs1937193 y rs1781116-rs1937193 (ver a continuación). No se encontró ningún haplotipo característico de marcadores ligados para ninguna de las poblaciones.

#### 3.5.3.1. *DL* Corrientes

En las Tablas 3.24 y 3.25 se presentan el desequilibrio de ligamiento del brazo corto y brazo largo respectivamente, para la población de Corrientes.

#### 3.5.3.2. *DL* Posadas

En las Tablas 3.26 y 3.27 se presentan el desequilibrio de ligamiento del brazo corto y brazo largo respectivamente, para la población de Posadas.

#### 3.5.3.3. *DL* Eldorado A

En las Tablas 3.28 y 3.29 se presentan el desequilibrio de ligamiento del brazo corto y brazo largo respectivamente, para la población de Eldorado A.

#### 3.5.3.4. *DL* Eldorado B

En las Tablas 3.30 y 3.31 se presentan el desequilibrio de ligamiento del brazo corto y brazo largo respectivamente, para la población de Eldorado B.

### 3. Resultados

#	0	1	2	3	5	6	7	9	10	11	12	13	14	15
0	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1	0,12	*	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	+	-
2	0,56	0,12	*	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-
3	0,24	0,61	0,33	*	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-
5	0,09	1,00	0,21	0,36	*	+	-	+	-	-	-	+	-	-
6	0,22	0,44	0,43	0,19	<b>0,00</b>	*	-	+	-	-	-	-	-	-
7	0,12	0,55	0,84	0,62	0,36	0,11	*	-	-	-	-	-	-	-
9	0,69	0,42	<b>0,03</b>	0,66	<b>0,02</b>	<b>0,02</b>	0,82	*	-	-	-	-	-	-
10	0,69	1,00	0,69	<b>0,03</b>	1,00	0,61	0,10	0,78	*	-	-	-	-	-
11	1,00	1,00	1,00	0,14	0,07	0,32	0,34	0,50	0,09	*	+	-	-	-
12	0,23	<b>0,00</b>	1,00	0,60	0,58	1,00	0,84	0,79	0,39	<b>0,00</b>	*	-	-	-
13	0,09	0,32	1,00	0,90	<b>0,02</b>	0,05	0,25	0,41	0,16	0,47	0,58	*	-	-
14	1,00	<b>0,00</b>	0,68	0,43	0,37	0,18	0,24	1,00	0,41	0,74	0,78	0,17	*	-
15	0,74	0,65	0,88	0,51	0,86	0,61	0,89	0,59	0,60	0,43	0,23	0,70	0,09	*

**Tabla 3.24.** Desequilibrio de ligamiento para los marcadores ubicados en el brazo corto - Corrientes. En amarillo marcadores del centrómero, en celeste los marcadores del brazo corto. Debajo de la diagonal se muestran los  $p$  - valor mientras que encima de la diagonal están representados esos  $p$  - valor pero con signos (+) y (-). Se consideró ligamiento positivo si  $p$  - valor < 0,05. Para este análisis no se aplicó la corrección de Bonferroni. Ya5DP3 (0), Ya5DP4 (1), rs6639398 (2), DXS8378 (3), MID357 (5), MID356 (6), DXS9902 (7), rs5986751 (9), MID3690 (10), MID3719 (11), MID2089 (12), rs5964206 (13), rs9781645 (14), DXS7132 (15).

#### 3.5.4. $F_{ST}$ calculados empleando 10INDEL y 10STR

En la Tabla 3.32 se presentan los valores de  $F_{ST}$  calculados empleando los 10 STR y 10 INDEL, tipificados utilizando cebadores marcados, para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B y Mbyá. Los valores de  $F_{ST}$  con  $p$ -valor < 0,025 (test de Bonferroni) se resaltan con negrita y †. Nuevamente se observó una diferenciación entre las poblaciones citadinas y la Mbyá.

Los valores del índice de *Reynolds* empleando los 20 marcadores se graficaron en un MDS, Figura 3.21. El MDS muestra las poblaciones citadinas mucho más cercanas entre sí mientras que los Mbyá se ubican en el otro extremo del gráfico.

#### 3.5.5. Análisis de estructura genética 10 X INDEL y 10 X STR

Las figuras 3.22 y 3.23 muestran la estructura y heterogeneidad de las poblaciones empleando 10 marcadores STR y 10 marcadores INDEL para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B y Mbyá. Nuevamente los Mbyá mostraron una diferenciación con respecto a las poblaciones citadinas. El  $k$  que mejor se ajustó en este caso fue el  $k=3$ .

##### 3.5.5.1. DL Mbyá

En las Tabla 3.33 se presenta el disequilibrio de ligamiento del brazo largo y brazo corto para la población Mbyá empleando 10 STR y 10 INDEL fluo. Se observaron 18 pares ligados incluyendo el par MID357-MID356 hallado también en las otras poblaciones estudiadas.

#	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49	
15	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
16	0.87	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
17	0.42	0.57	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
18	0.37	0.55	0.21	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
19	0.62	0.24	0.61	0.02	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
20	0.59	0.68	0.50	0.05	0.16	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
21	0.40	0.54	0.01	0.46	0.78	0.09	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
22	0.46	0.01	0.68	0.84	0.31	0.87	0.25	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
23	0.22	0.06	0.66	0.34	0.44	0.00	0.39	0.13	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
24	0.30	0.14	1.00	0.32	1.00	0.28	0.41	0.16	0.31	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
25	0.48	0.04	0.58	0.60	0.59	0.20	0.14	0.15	0.35	0.02	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
26	0.74	0.58	0.28	0.15	0.68	0.04	0.23	0.37	0.07	0.81	0.58	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
27	0.90	0.51	0.57	0.84	0.38	0.03	0.16	0.90	0.24	0.20	0.91	0.41	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
28	0.99	0.77	0.57	0.66	0.57	1.00	0.77	0.37	0.49	0.46	0.59	0.58	0.01	0.00	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
29	0.99	0.77	0.41	0.69	0.41	0.55	0.77	0.40	0.50	0.46	0.78	0.63	0.01	0.00	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
30	0.22	1.00	0.78	0.17	0.78	0.13	1.00	0.62	0.38	0.05	0.04	0.03	0.46	0.38	0.38	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
31	0.83	1.00	0.59	0.47	0.59	0.15	0.28	0.93	0.94	0.72	0.78	0.34	0.07	0.79	1.00	0.38	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
32	0.89	0.35	1.00	0.80	0.75	0.09	0.11	0.99	0.61	0.43	0.78	0.69	0.44	0.76	0.77	0.75	0.09	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
33	0.43	0.12	0.79	0.65	1.00	0.51	0.77	0.92	0.18	0.45	0.39	0.48	0.03	0.56	0.57	0.37	0.40	1.00	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
34	0.84	0.04	0.18	0.85	0.79	0.52	1.00	0.93	0.73	0.73	0.58	0.37	0.19	0.79	0.77	0.17	0.26	0.78	0.09	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
35	0.88	0.07	0.18	0.84	1.00	1.00	0.56	0.89	0.62	1.00	0.78	0.43	0.19	0.79	0.78	0.17	0.29	1.00	0.01	0.00	0.00	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
36	0.90	0.07	0.17	0.85	1.00	1.00	0.57	0.90	0.57	1.00	0.78	0.47	0.16	0.78	0.78	0.18	0.29	1.00	0.01	0.00	0.00	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
37	0.99	0.01	0.04	0.78	0.29	0.50	0.38	0.59	0.40	0.71	0.79	0.63	0.50	0.59	0.41	0.61	0.30	0.78	0.09	0.00	0.00	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
38	0.22	0.55	1.00	0.22	0.59	0.12	0.38	0.16	0.16	0.72	0.56	0.89	0.07	1.00	1.00	0.26	0.18	0.38	0.15	0.08	0.11	0.11	0.10	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-		
39	0.48	0.76	1.00	0.70	0.42	0.10	0.23	0.12	0.59	0.24	0.06	0.60	0.58	0.38	0.57	0.09	0.56	0.77	0.76	0.78	1.00	1.00	0.77	0.58	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-		
40	0.79	0.14	0.02	0.09	0.75	1.00	0.48	0.30	0.84	0.07	0.19	0.81	0.89	0.74	0.73	0.18	0.49	0.47	0.73	1.00	1.00	1.00	0.76	0.53	0.01	*	-	-	-	-	-	-	-	-		
41	0.84	0.47	0.73	0.43	1.00	0.35	0.46	0.16	0.78	0.07	0.71	0.33	0.23	0.48	1.00	0.73	0.30	0.27	0.73	1.00	0.75	0.93	0.53	0.31	1.00	0.00	*	-	-	-	-	-	-	-		
42	0.57	0.29	0.74	0.50	1.00	0.35	0.71	0.03	0.48	0.67	1.00	0.12	0.25	0.04	0.04	0.72	1.00	1.00	0.23	0.50	0.73	0.73	0.73	0.29	0.67	0.09	*	-	-	-	-	-	-	-		
43	0.28	0.42	0.28	0.40	0.80	0.18	0.77	0.83	0.79	0.27	0.60	0.16	0.29	0.15	0.29	0.17	1.00	0.58	0.26	0.61	0.44	0.42	0.79	0.11	0.16	0.74	0.49	0.01	*	-	-	-	-	-		
44	0.88	0.01	0.65	0.30	1.00	0.16	1.00	0.40	0.81	1.00	0.16	0.33	0.60	1.00	1.00	0.39	0.08	1.00	0.38	0.66	0.67	0.68	0.67	0.67	1.00	0.59	0.16	0.26	0.23	*	-	-	-	-		
45	0.62	0.42	0.95	1.00	0.26	0.05	0.32	0.81	0.21	0.42	0.71	0.36	0.68	0.84	0.76	0.63	0.26	0.16	0.33	0.49	0.36	0.34	0.31	0.52	0.60	0.21	0.04	0.45	0.78	0.48	*	-	-	-		
46	0.04	0.02	0.04	0.04	0.43	0.22	0.66	0.86	0.36	1.00	0.22	0.70	0.33	0.68	0.39	0.66	0.68	0.42	1.00	0.10	0.09	0.09	0.05	0.71	0.42	0.63	0.61	0.13	0.69	1.00	0.40	*	-	-		
47	0.53	0.25	0.31	0.40	0.20	0.49	0.78	0.03	0.73	0.72	0.81	0.57	0.68	0.41	0.40	0.17	0.79	0.76	1.00	0.59	0.41	0.44	0.42	0.78	0.78	0.52	0.09	0.19	0.11	0.17	0.89	0.09	*	-		
48	0.70	1.00	0.59	0.50	1.00	0.49	0.39	0.86	0.16	0.26	0.62	0.09	0.56	0.61	0.58	0.79	0.62	1.00	0.14	0.64	0.58	0.60	0.79	0.20	0.78	0.33	1.00	0.75	0.80	0.40	0.27	0.70	0.30	*		
49	0.89	0.23	0.96	0.42	0.22	0.47	0.56	0.46	0.74	0.36	0.55	0.45	0.93	0.49	0.43	0.88	0.48	0.82	0.37	0.61	0.52	0.50	0.40	0.72	0.19	0.57	0.40	0.52	0.66	0.56	0.75	0.36	0.27	*		

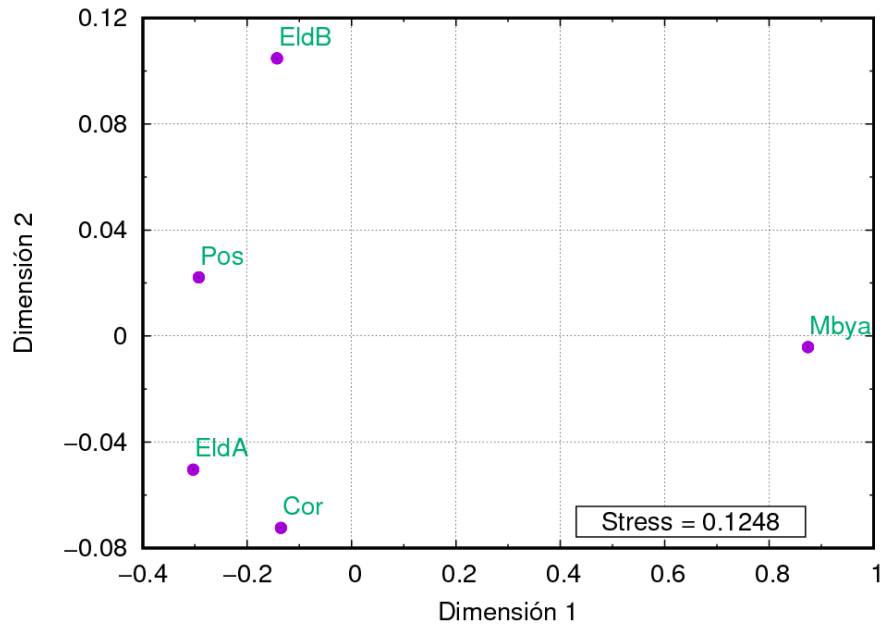
**Tabla 3.25.** Desequilibrio de ligamiento para los marcadores ubicados en el brazo largo - Corrientes. En amarillo marcadores del centrómero, en azul marcadores del brazo largo. Debajo de la diagonal se muestran los  $p - valor$  mientras que encima de la diagonal están representados esos  $p - valor$  pero con signos (+) y (-). Se consideró ligamiento positivo si  $p - valor < 0.05$ . Para este análisis no se aplicó la corrección de Bonferroni. DXS7132 (15), rs2209420 (16), rs1299087 (17), DXS9898 (18), MID3730(19), Yb8NBC634 (20), MID1511 (21), DXS6809 (22), DXS6789 (23), rs318173(24), rs933315(25), DXS7133 (26), GATA172D05 (27), Yb8NBC102 (28), Ya5DP62 (29), MID3754 (30), MID3756 (31), Ya5NBC37 (32), rs1991961 (33), rs4825889(34), rs1781116 (35), rs1937193(36), rs1781104(37), rs149910(38), MID111 (39), rs652 (40), MID1705 (41), Yb8DP49 (42), MID3736 (43), MID3753 (44), GATA31E08 (45), Ya5DP77 (46), MID193 (47), MID1540 (48), DXS7423(49).



### 3. Resultados

#	0	2	3	5	6	7	9	10	11	12	13	14	15
0	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
2	1,00	*	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-
3	0,64	0,14	*	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-
5	1,00	0,35	0,80	*	+	-	+	-	-	-	-	-	-
6	1,00	<b>0,00</b>	0,89	<b>0,00</b>	*	-	+	-	-	-	-	-	-
7	0,10	1,00	<b>0,03</b>	0,69	0,68	*	-	-	-	-	-	-	+
9	1,00	1,00	0,24	<b>0,03</b>	<b>0,04</b>	1,00	*	-	-	-	-	+	-
10	1,00	1,00	0,75	0,19	0,66	0,54	0,67	*	-	-	-	-	-
11	0,49	1,00	0,76	0,26	0,28	0,62	1,00	0,07	*	+	+	-	-
12	0,55	0,26	0,63	1,00	0,65	1,00	1,00	0,63	<b>0,00</b>	*	+	-	-
13	0,22	0,30	0,11	0,35	1,00	0,50	0,08	0,63	<b>0,00</b>	<b>0,00</b>	*	-	-
14	0,59	1,00	0,21	0,67	1,00	1,00	<b>0,02</b>	0,35	0,58	0,63	1,00	*	-
15	0,65	1,00	0,15	0,21	0,21	<b>0,00</b>	0,74	0,46	0,68	0,13	0,13	1,00	*

**Tabla 3.26.** Desequilibrio de ligamiento para los marcadores ubicados en el brazo corto - Posadas. En amarillo marcadores del centrómero, en celeste los marcadores del brazo corto. Debajo de la diagonal se muestran los  $p$  - valor mientras que encima de la diagonal están representados esos  $p$  - valor pero con signos (+) y (-). Se consideró ligamiento positivo si  $p$  - valor  $< 0,05$ . Para este análisis no se aplicó la corrección de Bonferroni. Ya5DP3 (0), rs6639398 (2), DXS8378 (3), MID357 (5), MID356 (6), DXS9902 (7), rs5986751 (9), MID3690 (10), MID3719 (11), MID2089 (12), rs5964206 (13), rs9781645 (14), DXS7132 (15).



**Figura 3.21.** MDS, empleando 20 marcadores para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B y Mbyá. **Cor**= Corrientes, **Pos**= Posadas, **EldA**= Eldorado A, **EldB**= Eldorado B.

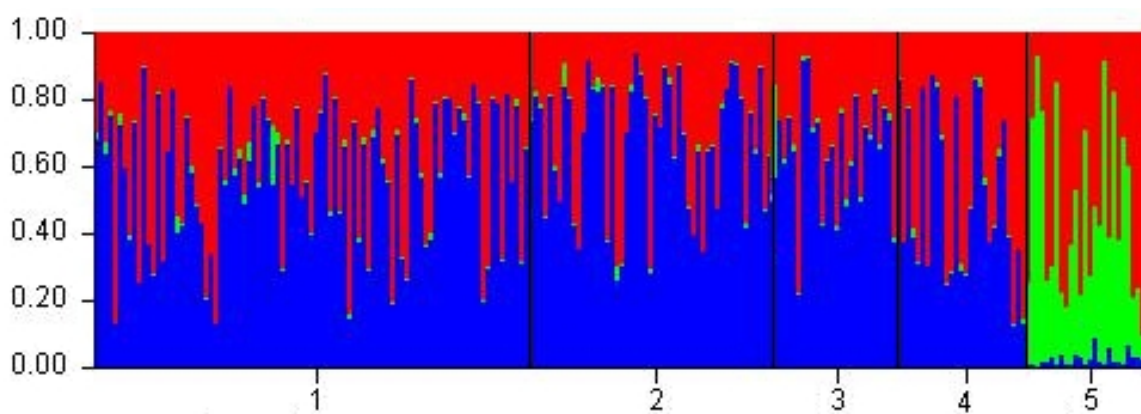
#	15	16	17	18	19	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49
15	*	-	-	+	-	-	+	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	+	-
16	0.96	*	-	-	-	-	-	-	+	+	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-
17	0.74	0.41	*	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	+	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
18	0.02	0.69	0.32	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
19	0.40	0.34	0.07	0.24	*	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
21	0.96	0.23	0.68	1.00	0.04	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
22	0.00	0.95	0.86	0.01	0.84	0.36	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
23	0.99	0.73	0.44	0.53	0.76	0.29	0.62	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
24	0.47	0.01	0.37	0.90	0.31	1.00	0.50	0.57	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
25	0.03	0.03	1.00	0.44	0.64	1.00	0.09	0.68	0.67	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
26	0.48	0.09	0.81	0.54	0.89	0.04	0.32	0.55	0.71	0.17	*	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
27	0.23	0.18	0.17	0.13	0.11	0.58	0.11	0.44	0.76	0.22	0.04	0.20	*	+	+	+	+	+	+	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
28	0.47	0.60	0.09	0.74	0.26	0.28	0.81	0.10	0.06	0.25	0.41	0.20	*	+	*	+	+	+	+	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
29	0.42	0.60	0.09	0.77	0.30	0.28	0.83	0.09	0.06	0.26	0.39	0.20	0.00	0.61	0.61	0.53	0.16	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
30	0.78	0.21	1.00	0.61	1.00	1.00	0.63	0.90	0.67	0.38	0.44	0.04	0.61	0.61	0.53	0.16	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
31	1.00	0.06	0.96	0.59	0.62	0.66	0.51	1.00	0.03	0.01	0.73	0.42	0.54	0.53	0.16	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
32	0.92	0.38	0.36	0.23	0.12	1.00	1.00	0.46	0.62	0.66	0.56	0.59	0.28	0.28	1.00	1.00	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
33	0.37	0.01	0.04	0.27	0.27	0.32	0.93	0.52	0.61	1.00	0.74	0.14	0.02	0.02	0.32	0.27	0.27	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
34	0.60	0.67	0.18	0.65	1.00	1.00	0.78	0.01	0.65	0.10	0.64	0.38	1.00	1.00	0.64	0.07	0.65	0.13	*	+	+	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
35	0.59	0.68	0.19	0.62	1.00	1.00	0.80	0.00	0.65	0.10	0.64	0.35	1.00	1.00	0.65	0.06	0.64	0.13	0.00	*	+	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
36	0.33	0.67	0.37	0.39	1.00	1.00	0.65	0.46	0.01	0.63	0.05	0.54	0.51	0.55	0.65	0.65	0.04	0.63	0.26	0.00	0.00	0.00	0.00	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
37	0.75	0.42	0.04	0.27	0.64	0.69	0.86	0.27	0.07	1.00	0.19	0.80	0.60	0.59	1.00	0.01	0.38	0.31	0.00	0.00	0.00	0.00	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
38	0.49	0.38	0.08	0.97	0.60	1.00	0.91	0.51	0.34	0.64	0.56	0.31	0.13	0.13	1.00	0.61	0.33	1.00	0.66	0.65	0.66	0.67	*	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-
39	0.78	1.00	0.01	0.80	0.05	1.00	0.42	0.57	0.66	0.66	0.75	0.27	0.01	0.01	0.65	1.00	0.65	0.13	0.36	0.36	0.35	0.67	0.37	*	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-
40	0.13	0.40	0.66	0.69	1.00	1.00	0.32	0.55	0.16	0.67	0.70	0.57	0.09	0.09	1.00	1.00	0.17	0.64	0.66	0.67	0.66	0.20	0.02	0.19	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-
41	0.04	0.41	1.00	0.47	0.61	1.00	0.14	0.53	0.18	0.22	0.13	0.16	0.00	0.00	0.07	0.65	0.66	0.61	0.66	0.65	0.66	1.00	0.66	0.00	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-
42	0.60	0.18	0.06	0.07	0.31	1.00	0.40	0.89	0.64	0.35	0.33	0.46	0.27	0.28	1.00	1.00	0.62	0.02	0.17	0.17	0.14	0.07	0.17	0.00	0.34	1.00	*	-	-	-	-	-	-	-
43	0.77	0.04	0.67	0.95	1.00	0.39	0.15	0.20	0.67	0.19	0.38	0.10	0.58	0.59	0.65	1.00	0.64	0.03	0.18	0.17	0.19	0.66	0.34	0.18	0.18	0.38	0.66	*	-	-	-	-	-	-
44	0.21	0.56	0.00	0.08	0.55	0.55	0.38	0.28	0.21	0.05	0.53	0.31	0.44	0.45	1.00	0.54	0.53	1.00	0.28	0.27	0.02	0.21	0.24	0.52	1.00	1.00	0.53	0.27	*	-	-	-	-	-
45	0.96	0.40	0.43	0.51	0.81	0.13	0.42	0.23	0.61	0.67	0.36	0.88	0.11	0.12	0.93	0.96	0.75	0.59	0.62	0.58	0.33	0.95	0.28	0.87	0.54	0.84	0.01	0.36	0.57	*	-	-	-	-
46	1.00	0.57	0.22	0.48	0.54	1.00	0.36	0.71	0.52	1.00	0.81	0.53	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	0.53	0.53	0.27	1.00	0.58	*	-	-
47	0.04	0.41	0.41	0.56	0.67	1.00	0.61	1.00	0.40	0.69	0.48	0.09	0.60	0.60	1.00	0.34	0.40	0.34	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	0.68	0.65	1.00	0.90	0.56	*	-	-
48	0.00	0.37	1.00	0.45	1.00	0.36	0.06	1.00	0.37	0.06	0.22	0.82	0.53	0.52	0.34	0.31	0.04	0.27	0.66	0.66	0.62	0.36	0.31	0.35	0.63	1.00	0.00	0.33	0.53	0.36	0.53	0.37	*	-
49	0.33	0.03	1.00	1.00	0.13	1.00	0.69	0.32	1.00	0.34	0.37	0.69	0.73	0.72	0.54	0.82	0.19	0.32	0.32	0.30	0.16	0.55	0.47	0.75	1.00	1.00	0.82	0.07	0.32	0.39	0.06	0.39	0.70	*

**Tabla 3.27.** Desequilibrio de ligamiento para los marcadores ubicados en el brazo largo - Posadas. En amarillo marcadores del centrómero, en azul marcadores del brazo largo. Debajo de la diagonal se muestran los  $p$ -valor mientras que encima de la diagonal están representados esos  $p$ -valor pero con signos (+) y (-). Se consideró ligamiento positivo si  $p$ -valor < 0.05. Para este análisis no se aplicó la corrección de Bonferroni. DXS7132 (15), rs2209420 (16), rs1299087 (17), DXS9898 (18), MID3730(19), MID1511 (21), DXS6809 (22), DXS6789 (23), rs318173(24), rs93315(25),DXS7133 (26), GATA172D05 (27), Yb8NBC102 (28), Ya5DP62 (29), MID3754 (30), MID3756 (31), Ya5NBC37 (32), rs1991961 (33), rs4825889(34), rs1781116 (35), rs1937193(36), rs1781104(37), rs149910(38), MID111 (39), rs652 (40), MID1705 (41), Yb8DP49 (42), MID3736 (43), MID3753 (44), GATA31E08 (45), Ya5DP77 (46), MID193 (47), MID1540 (48), DXS7423(49).

### 3. Resultados

#	2	3	5	6	7	9	10	11	12	14	15
2	*	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-
3	0,31	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-
5	<b>0,00</b>	0,57	*	+	-	-	-	-	-	-	-
6	0,21	1,00	<b>0,00</b>	*	-	-	-	-	-	-	-
7	0,10	0,51	0,27	0,43	*	-	-	-	-	-	-
9	0,33	0,61	0,07	0,40	0,21	*	-	-	-	-	-
10	1,00	1,00	0,21	0,05	0,78	0,47	*	-	+	-	-
11	0,27	0,54	1,00	1,00	1,00	1,00	1,00	*	-	-	-
12	0,11	0,29	0,21	0,52	0,06	1,00	<b>0,04</b>	0,41	*	-	-
14	0,39	1,00	1,00	1,00	0,58	0,34	1,00	1,00	1,00	*	-
15	0,10	0,25	0,12	0,55	0,27	0,27	0,68	0,42	0,08	0,08	*

**Tabla 3.28.** Desequilibrio de ligamiento para los marcadores ubicados en el brazo corto - Eldorado A. En amarillo marcadores del centrómero, en celeste los marcadores del brazo corto. Debajo de la diagonal se muestran los  $p$ -valor mientras que encima de la diagonal están representados esos  $p$ -valor pero con signos (+) y (-). Se consideró ligamiento positivo si  $p$ -valor < 0,05. Para este análisis no se aplicó la corrección de Bonferroni. rs6639398 (2), DXS8378 (3), MID357 (5), MID356 (6), DXS9902 (7), rs5986751 (9), MID3690 (10), MID3719 (11), MID2089 (12), rs9781645 (14), DXS7132 (15).



**Figura 3.22.** Gráfico de barras  $k=3$ , empleando 10 INDEL y 10 STR para las poblaciones de Corrientes(1), Posadas(2), Eldorado A(3), Eldorado B (4) y Mbyá (5).

### 3.6. Análisis de estructura genética mediante la comparación con otras poblaciones

En esta sección se calcularon los  $F_{ST}$  incluyendo dos poblaciones nativas (Wichí y Mocoví) y cuatro poblaciones no nativas (Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Buenos Aires y Viedma) que fueron tipificadas en el laboratorio Diversidad Genética. En el caso de las Secuencias Alu se incluyeron datos de las poblaciones de África y Europa, tipificadas en la Universidad de Barcelona (UB), cortesía de la Dra. María Esther Esteban [78, 79].

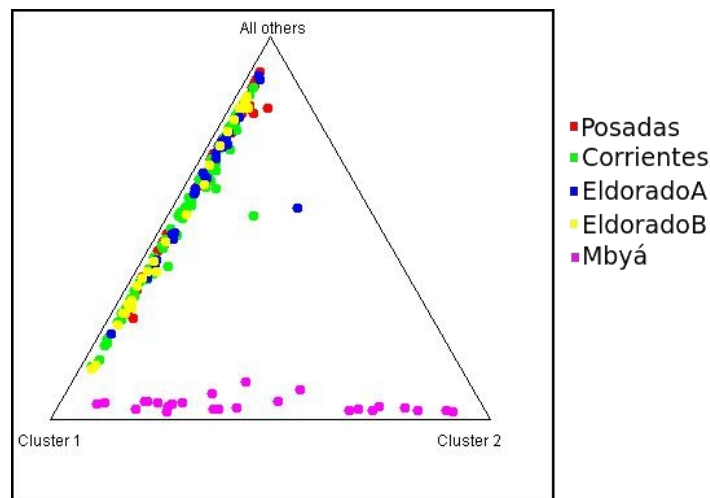
#	15	16	17	18	19	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	41	42	43	44	45	46	47	48	49
15	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
16	0.24	*	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-
17	0.63	1.00	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
18	0.40	0.54	0.13	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
19	1.00	0.45	0.03	0.65	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
21	0.16	1.00	0.17	0.84	0.07	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-
22	0.84	0.82	1.00	0.19	0.35	1.00	*	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
23	0.45	0.40	0.80	0.73	1.00	0.74	0.70	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
24	0.25	0.45	0.18	1.00	0.20	1.00	0.84	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
25	0.13	1.00	0.50	0.63	1.00	0.17	0.80	1.00	0.47	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
26	0.88	0.43	1.00	0.70	0.46	1.00	0.26	0.32	1.00	0.99	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
27	1.00	0.76	1.00	0.56	0.13	0.91	0.03	0.57	0.22	0.31	0.56	*	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
28	0.52	1.00	0.17	0.71	0.54	0.25	0.48	0.28	0.52	0.54	0.23	0.89	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
29	0.02	1.00	0.44	0.51	0.37	1.00	1.00	0.59	0.53	1.00	0.52	1.00	0.05	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-
30	1.00	0.47	0.34	1.00	1.00	0.49	0.16	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	0.37	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
31	1.00	0.45	0.00	0.34	1.00	0.48	0.42	1.00	1.00	1.00	0.46	0.71	0.18	1.00	0.45	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
32	0.13	1.00	0.47	1.00	0.47	0.17	0.58	0.86	0.48	1.00	0.44	0.65	0.50	1.11	1.00	1.00	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-
33	0.65	0.49	1.00	0.82	0.51	1.00	0.34	0.86	0.14	0.07	0.45	0.05	1.00	1.00	1.00	0.13	1.00	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
34	0.45	1.00	1.00	0.21	1.00	0.00	1.00	0.56	0.48	1.00	0.02	1.00	0.18	0.53	1.00	0.30	0.37	0.43	*	+	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
35	0.38	1.00	0.04	0.25	1.00	0.00	1.00	1.00	1.00	0.00	0.14	1.00	0.47	1.00	0.41	1.00	0.37	0.43	0.02	*	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
36	0.40	0.45	1.00	0.28	1.00	0.06	1.00	0.56	0.47	1.00	0.02	1.00	1.00	0.52	1.00	0.49	0.50	0.51	0.01	0.02	*	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
37	0.53	0.57	0.50	0.01	0.49	0.07	0.45	0.85	1.00	0.68	0.14	0.70	0.62	1.00	0.56	0.48	0.20	1.00	0.00	0.07	0.00	*	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-
38	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	0.45	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	0.18	0.19	0.19	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
39	0.32	0.53	0.46	1.00	0.47	0.05	0.44	0.42	0.23	0.17	0.47	0.16	0.53	1.00	0.45	0.45	1.00	0.17	1.00	1.00	0.48	1.00	0.39	*	-	-	-	-	-	-	-	-	
41	0.29	0.44	0.38	1.00	0.33	0.30	0.39	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	0.47	0.47	1.00	1.00	0.25	0.31	0.37	0.29	1.00	0.00	1.00	1.00	*	-	-	-	-	-	-	-	
42	0.44	1.00	1.00	0.38	1.00	0.45	1.00	0.23	1.00	1.00	1.00	1.00	0.00	0.00	1.00	1.00	0.33	0.00	1.00	0.42	1.00	0.47	1.00	1.00	1.00	*	-	-	-	-	-	-	
43	0.25	0.44	0.47	0.75	0.41	1.00	0.74	0.58	0.49	1.00	1.00	1.00	0.17	1.11	1.00	0.50	0.00	0.50	1.00	0.42	1.00	0.47	1.00	0.45	0.33	0.08	*	-	-	-	-	-	
44	0.37	0.00	1.00	1.00	0.49	0.15	0.76	1.00	0.00	1.00	1.00	1.00	1.00	0.44	1.00	1.00	1.00	1.00	0.49	1.00	1.00	1.00	0.48	1.00	0.47	1.00	1.00	0.30	*	-	-	-	
45	0.55	1.00	1.00	0.84	0.42	0.75	0.28	0.56	0.63	0.35	1.00	0.46	0.35	0.48	0.00	1.00	0.28	0.70	1.00	1.00	1.00	0.74	0.74	0.85	0.00	1.00	0.86	0.49	*	-	-	-	
46	0.24	0.24	1.00	0.44	0.44	1.00	1.00	0.30	0.34	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	0.00	0.21	0.13	0.22	0.40	0.40	0.40	0.00	1.00	0.23	0.00	1.00	0.48	*	-	-
47	0.76	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	0.46	0.39	0.04	1.00	0.57	0.70	0.55	1.00	0.02	1.00	1.00	0.19	1.00	1.00	0.49	0.56	0.27	0.00	1.00	1.00	0.51	0.47	0.48	1.00	*	-	
48	0.16	1.00	0.48	0.03	0.22	0.63	0.50	1.00	0.19	0.24	1.00	0.07	0.63	0.52	0.57	1.00	0.21	0.19	0.54	0.46	1.00	1.00	1.00	0.21	0.00	1.00	0.47	1.00	0.47	0.02	1.00	1.00	*
49	0.78	0.71	0.35	0.08	0.67	1.00	1.00	1.00	0.28	0.66	0.73	0.80	0.30	0.29	1.00	0.10	0.12	0.88	0.84	1.00	0.85	0.25	0.25	0.46	0.71	0.79	0.18	0.27	0.68	1.00	0.84	0.32	*

**Tabla 3.29.** Desequilibrio de ligamiento para los marcadores ubicados en el brazo largo - Eldorado A. En amarillo marcadores del centrómero, en azul marcadores del brazo largo. Debajo de la diagonal se muestran los  $p$ -valor mientras que encima de la diagonal están representados esos  $p$ -valor pero con signos (+) y (-). Se consideró ligamiento positivo si  $p$ -valor < 0.05. Para este análisis no se aplicó la corrección de Bonferroni. DXS7132 (15), rs2209420 (16), rs1299087 (17), DXS9898 (18), MID3730(19), MID1511 (21), DXS6809 (22), DXS6789 (23), rs318173(24), rs933315(25),DXS7133 (26), GATA172D05 (27), Yb8NBC102 (28), Ya5DP62 (29), MID3754 (30), MID3756 (31), Ya5NBC37 (32), rs1991961 (33), rs4825889(34), rs1781116 (35), rs1937193(36), rs1781104(37), rs149910(38), MID111 (39), MID1705 (41), Yb8DP49 (42), MID3736 (43), MID3753 (44), GATA31E08 (45), Ya5DP77 (46), MID193 (47), MID1540 (48), DXS7423(49).

### 3. Resultados

#	0	2	3	5	6	7	9	10	12	13	14	15
0	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
2	1,00	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
3	0,47	0,66	*	-	+	-	-	-	-	-	-	-
5	0,58	0,61	0,27	*	+	-	-	-	-	+	-	+
6	0,27	1,00	<b>0,04</b>	<b>0,00</b>	*	-	-	-	-	-	-	+
7	0,52	1,00	1,00	0,10	0,15	*	-	-	-	-	-	-
9	1,00	1,00	1,00	1,00	1,00	0,54	*	-	-	-	-	-
10	1,00	0,61	0,35	0,61	0,31	0,39	1,00	*	-	-	-	-
12	0,52	0,24	1,00	0,58	0,20	1,00	0,25	0,21	*	-	-	-
13	0,59	0,59	1,00	<b>0,04</b>	0,13	0,88	0,30	0,63	0,57	*	-	-
14	0,58	1,00	0,27	1,00	0,11	0,27	0,61	0,60	1,00	0,32	*	-
15	0,22	0,21	0,30	<b>0,03</b>	<b>0,00</b>	0,75	0,77	0,81	0,18	0,82	0,46	*

**Tabla 3.30.** Desequilibrio de ligamiento para los marcadores ubicados en el brazo corto - Eldorado B. En amarillo marcadores del centrómero, en celeste los marcadores del brazo corto. Debajo de la diagonal se muestran los  $p$ -valor mientras que encima de la diagonal están representados esos  $p$ -valor pero con signos (+) y (-). Se consideró ligamiento positivo si  $p$ -valor  $< 0,05$ . Para este análisis no se aplicó la corrección de Bonferroni. Ya5DP3 (0), rs6639398 (2), DXS8378 (3), MID357 (5), MID356 (6), DXS9902 (7), rs5986751 (9), MID3690 (10), MID3719 (11), rs5964206 (13), rs9781645 (14), DXS7132 (15).



**Figura 3.23.** Gráfico triángulo  $k=3$ , empleando 10 INDEL y 10 STR para las poblaciones de Corrientes(verde), Posadas(rojo), Eldorado A(azul), Eldorado B (amarillo) y Mbyá (magenta).

#### 3.6.1. 10 X-STR

Se calculó  $F_{ST}$  empleando 10 STR para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Mbyá, Wichi, Resistencia, Misión Nueva Pompeya y Mocoví. Los marcadores empleados para realizar las comparaciones fueron DXS8378, DXS9902, DXS7132, DXS6809, DXS6789, DXS7133, DXS9898 GATA172D05, GATA31E08 y DXS7423. Los valores de  $F_{ST}$  e índice de *Reynolds* se muestran en la Tabla 3.34.

Los valores de  $F_{ST}$  significativos para  $p$ -valor  $< 0,05$  se destacan en negrita y asterisco. Cuando se aplicó la corrección de Bonferroni con  $p$ -valor  $< 0,005$  los valores que resultaron significativos se destacan con †.

El  $F_{st}$  calculado indicó una diferenciación no sólo entre las poblaciones nativas versus las

#	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	43	44	45	46	47	48	49
15	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
16	0.10	*	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	+	-	+	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
17	0.79	0.32	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	+	+	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
18	0.74	0.71	0.35	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
19	1.00	0.05	0.09	0.90	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
20	0.57	1.00	0.17	0.28	0.28	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
21	0.34	1.00	1.00	0.39	1.00	1.00	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
22	0.62	0.93	0.59	0.55	0.84	0.46	0.62	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
23	0.62	1.00	0.78	0.84	0.39	0.40	0.21	0.28	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
24	0.34	<b>0.01</b>	0.32	1.00	0.06	1.00	1.00	0.62	0.66	*	-	-	-	-	-	-	-	+	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
25	0.82	0.46	1.00	0.43	0.07	0.46	0.20	0.80	0.67	0.47	*	+	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+
26	0.15	0.08	1.00	0.83	1.00	0.43	1.00	0.28	0.36	0.10	<b>0.04</b>	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
27	0.31	0.10	1.00	0.96	0.83	0.70	0.82	0.90	0.96	0.79	1.00	0.63	0.42	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
28	0.06	1.00	0.17	1.00	0.28	1.00	0.20	0.75	0.64	1.00	0.46	0.43	0.42	*	-	-	-	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
29	0.14	1.00	1.00	1.00	0.29	1.00	0.21	1.00	0.64	0.13	1.00	0.40	0.38	0.07	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
30	0.59	0.47	0.46	1.00	0.28	1.00	0.58	0.69	0.46	0.47	0.14	1.00	0.11	1.00	1.00	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
31	0.26	0.27	1.00	0.25	0.51	0.26	1.00	0.24	0.69	0.26	1.00	1.00	0.17	0.26	0.29	<b>0.03</b>	+	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
32	0.64	<b>0.02</b>	<b>0.02</b>	0.32	0.15	1.00	0.53	0.42	0.39	<b>0.02</b>	1.00	0.68	0.76	1.00	1.00	0.06	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
33	0.54	0.45	1.00	0.12	0.45	0.45	0.55	0.41	0.82	1.00	<b>0.04</b>	0.75	0.10	0.45	0.45	0.06	<b>0.04</b>	1.00	*	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
34	<b>0.01</b>	<b>0.00</b>	0.46	0.87	1.00	1.00	0.09	0.82	0.39	<b>0.04</b>	0.58	0.38	0.80	0.25	0.20	1.00	0.52	1.00	0.45	*	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
35	<b>0.01</b>	<b>0.00</b>	0.06	0.83	0.09	0.26	<b>0.03</b>	0.87	0.44	0.06	0.24	0.58	0.68	<b>0.00</b>	0.21	1.00	0.51	1.00	<b>0.00</b>	<b>0.00</b>	*	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
36	<b>0.00</b>	<b>0.00</b>	0.45	0.86	1.00	1.00	0.08	0.84	0.41	0.05	0.57	0.39	0.78	0.25	0.21	1.00	0.52	1.00	0.46	<b>0.00</b>	<b>0.00</b>	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
37	0.60	0.47	0.45	0.82	1.00	1.00	0.57	1.00	0.26	1.00	0.61	1.00	1.00	1.00	0.46	0.14	1.00	1.00	0.56	0.07	0.08	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
38	0.82	1.00	0.19	0.78	0.06	0.39	1.00	0.87	0.17	0.14	0.58	0.37	0.13	1.00	1.00	1.00	0.39	0.23	1.00	0.60	0.58	0.60	*	-	+	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-
39	1.00	1.00	<b>0.00</b>	0.69	0.28	1.00	0.57	0.36	1.00	0.21	1.00	1.00	0.89	1.00	1.00	0.63	0.24	0.56	0.58	1.00	1.00	1.00	0.62	0.11	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	
40	0.43	1.00	0.46	0.82	0.07	1.00	0.57	0.53	<b>0.02</b>	1.00	0.31	1.00	0.68	1.00	0.47	0.12	0.57	1.00	0.57	0.56	0.57	0.56	0.62	<b>0.04</b>	0.63	*	+	-	-	-	-	-	-	-	
41	0.44	1.00	0.47	0.82	0.07	1.00	0.56	0.55	<b>0.01</b>	1.00	0.31	1.00	0.68	1.00	0.48	0.13	0.57	1.00	0.57	0.57	0.57	0.57	0.63	<b>0.04</b>	0.62	<b>0.00</b>	*	-	-	-	-	-	-	-	
42	0.47	0.05	0.06	0.90	0.51	0.27	1.00	0.93	0.80	0.05	0.24	0.95	0.13	0.13	0.13	1.00	0.51	1.00	0.45	1.00	1.00	1.00	0.27	1.00	0.08	0.57	+	*	-	+	-	-	-	-	
43	0.47	0.49	1.00	0.34	1.00	0.40	0.23	0.54	0.31	0.49	0.11	0.35	1.00	0.41	0.42	<b>0.03</b>	0.24	0.22	0.24	0.53	1.00	0.52	0.12	1.00	0.60	0.61	0.60	0.09	*	-	-	-	-	-	
44	0.51	0.13	0.13	0.25	0.27	1.00	1.00	0.79	0.62	0.13	1.00	1.00	1.00	1.00	0.07	0.47	0.28	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	0.46	0.47	0.47	<b>0.00</b>	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	
45	0.26	0.67	0.65	0.84	<b>0.02</b>	0.19	1.00	0.40	0.67	0.42	0.90	0.79	0.18	0.20	0.43	1.00	0.16	0.86	0.27	0.14	0.07	0.15	0.83	0.35	0.74	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00
46	0.85	0.65	1.00	0.13	0.51	0.19	0.51	1.00	0.54	0.34	0.57	0.69	0.76	1.00	1.00	1.00	0.16	0.07	0.54	0.52	0.52	0.54	0.19	0.53	0.21	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00
47	0.92	0.20	1.00	0.44	0.08	1.00	1.00	1.00	1.00	0.20	0.59	0.64	0.72	0.47	0.43	0.61	0.24	1.00	0.21	0.28	0.08	0.28	0.12	0.28	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00
48	0.13	0.20	1.00	0.42	0.08	0.47	1.00	0.16	0.28	0.20	1.00	0.09	1.00	1.00	1.00	0.13	0.58	1.00	0.21	1.00	0.56	1.00	0.33	0.59	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00	1.00
49	0.14	0.10	0.59	<b>0.02</b>	1.00	0.51	0.74	0.64	0.31	0.67	<b>0.04</b>	0.45	0.78	0.48	0.46	0.35	0.33	0.77	0.54	0.45	0.50	0.48	0.67	0.37	0.40	0.32	0.31	0.71	1.00	0.22	0.14	0.76	0.62	0.80	*

**Tabla 3.31.** Desequilibrio de ligamiento para los marcadores ubicados en el brazo largo - Eldorado B. En amarillo marcadores del centrómero, en azul marcadores del brazo largo. Debajo de la diagonal se muestran los  $p - valor$  mientras que encima de la diagonal están representados esos  $p - valor$  pero con signos (+) y (-). Se consideró ligamiento positivo si  $p - valor < 0.05$ . Para este análisis no se aplicó la corrección de Bonferroni. DXS7132 (15), rs2209420 (16), rs1299087 (17), DXS9898 (18), MID3730(19), Yb8NBC634 (20), MID1511 (21), DXS6809 (22), DXS6789 (23), rs318173(24), rs933315(25), DXS7133 (26), GATA172D05 (27), Yb8NBC102 (28), Ya5DP62 (29), MID3754 (30), MID3756 (31), Ya5NBC37 (32), rs1991961 (33), rs4825889(34), rs1781116 (35), rs1937193(36), rs1781104(37), rs149910(38), MID111 (39), rs652 (40), MID1705 (41), Yb8DP49 (42), MID3736 (43), MID3753 (44), GATA31E08 (45), Ya5DP77 (46), MID193 (47), MID1540 (48), DXS7423(49).

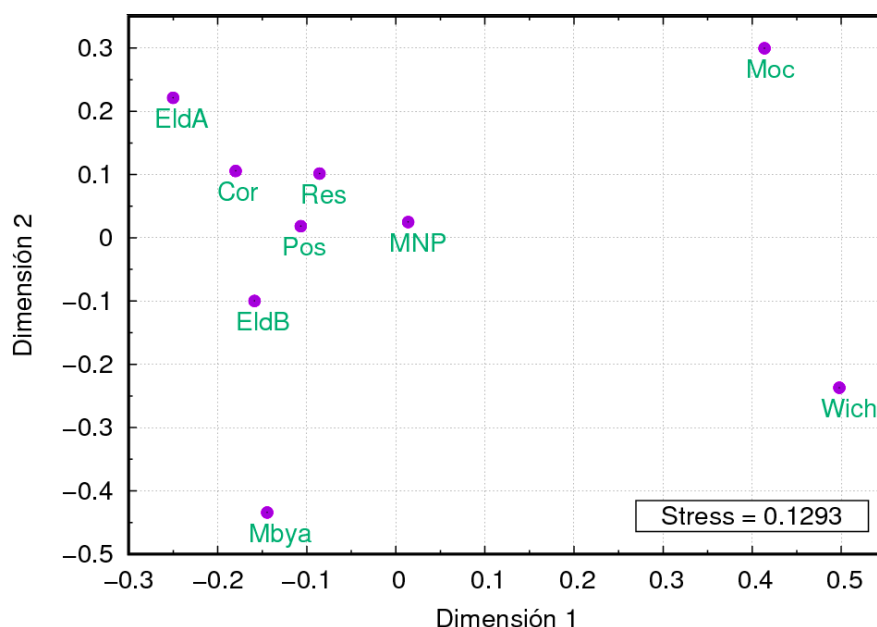
### 3. Resultados

$F_{st}$ \ <i>Reynolds</i>	Corrientes	Posadas	Eldorado A	Eldorado B	Mbyá
Corrientes	*	0,001	0	0,001	0,056
Posadas	0,001	*	0	0,001	0,077
Eldorado A	-0,009	0,000	*	0,008	0,082
Eldorado B	0,001	0,001	0,007	*	0,066
Mbyá	<b>0,054†</b>	<b>0,075†</b>	<b>0,079†</b>	<b>0,063†</b>	*

**Tabla 3.32.** Índices  $F_{ST}$  y *Reynolds* en las poblaciones analizadas para los marcadores STR e INDEL. Debajo de la diagonal se muestran los valores de  $F_{ST}$  mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de *Reynolds* para los 20 marcadores. Los valores de  $F_{ST}$  significativos ( $p - valor < 0,05$ ) se resaltan en negrita y asterisco, mientras que los valores que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni  $p - valor < 0,0025$  se resaltan con †.

ciudadinas; sino también una diferenciación entre las poblaciones nativas. Un caso particular fue el de Misión Nueva Pompeya que mostró diferenciación tanto con las poblaciones nativas como con la mayoría de las ciudadinas.

Los valores del índice de *Reynolds* se graficaron en un MDS, Figura 3.24. En el gráfico se observa un *cluster* que agrupa a las poblaciones ciudadinas (Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Resistencia y Misión Nueva Pompeya) mientras que las poblaciones nativas (Mbyá, Wichi y Mocoví) se ubicaron cada una en un extremo diferente del gráfico. En el caso de Eldorado A, ésta se ubico en la región del borde izquierdo superior del gráfico.



**Figura 3.24.** MDS, empleando 10 STR para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Mbyá, Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Mocoví, Wichi. **Cor**= Corrientes, **Pos**= Posadas, **EldA**= Eldorado A, **EldB**= Eldorado B, **Res**= Resistencia, **MNP**= Misión Nueva Pompeya, **Moc**= Mocoví.

Se calculó *AMOVA* agrupando las poblaciones por provincia o por origen (nativas-ciudadinas). En los resultados se observó que la variación de las poblaciones dentro de los grupos fue menor



#	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	18	19
0	*	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
1	0,40	*	+	-	-	-	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
2	0,70	<b>0,01</b>	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
3	<b>0,02</b>	0,19	0,20	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	X	-	-	-	-
4	0,86	0,34	0,63	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
5	1,00	0,65	1,00	0,81	<b>0,00</b>	*	+	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
6	0,12	<b>0,04</b>	0,22	0,30	1,00	<b>0,03</b>	*	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
7	0,60	0,55	0,66	0,38	0,39	0,72	0,66	*	+	-	-	+	-	+	-	-	+	+	+
8	0,41	0,91	0,61	0,33	0,23	0,11	0,64	<b>0,04</b>	*	-	-	-	-	-	-	-	-	+	+
9	0,39	0,64	1,00	0,65	0,63	1,00	0,57	0,08	0,38	*	-	-	-	+	+	-	-	-	-
10	1,00	1,00	1,00	0,52	0,34	0,16	1,00	0,19	0,09	0,14	*	-	+	-	-	-	-	-	-
11	0,10	0,94	0,84	0,15	0,42	0,58	1,00	<b>0,03</b>	0,45	0,11	0,66	*	-	+	-	-	-	-	-
12	0,34	0,90	1,00	0,41	0,74	0,79	0,80	0,35	0,34	0,08	<b>0,01</b>	0,08	*	-	-	+	-	-	-
13	0,81	0,80	1,00	0,11	0,80	1,00	0,37	0,00	0,77	<b>0,03</b>	0,54	<b>0,01</b>	0,13	*	-	-	-	+	-
14	0,30	0,68	0,81	X	1,00	1,00	0,79	0,09	0,88	<b>0,01</b>	0,07	0,11	0,07	0,44	*	-	-	-	-
15	0,41	0,60	0,34	0,11	0,59	0,28	1,00	0,31	0,49	0,61	0,10	0,08	<b>0,02</b>	0,17	0,52	*	-	-	-
16	1,00	0,10	0,33	1,00	0,09	0,28	0,50	<b>0,04</b>	0,74	0,13	0,58	0,83	0,36	0,80	0,33	0,11	*	-	-
18	0,43	1,00	1,00	0,39	1,00	1,00	0,34	<b>0,01</b>	<b>0,03</b>	1,00	0,76	0,24	0,16	<b>0,01</b>	0,84	0,51	0,70	*	-
19	0,42	0,32	0,12	0,91	0,80	0,81	0,73	0,74	<b>0,04</b>	0,79	0,15	0,31	0,34	0,67	1,00	0,24	0,25	0,13	*

**Tabla 3.33.** Desequilibrio de ligamiento para los marcadores ubicados en el cromosoma X - Mbyá. En celeste los marcadores del brazo corto, en amarillo los marcadores del centrómero y en azul los marcadores del brazo largo. Debajo de la diagonal se muestran los  $p - valor$  mientras que encima de la diagonal están representados esos  $p - valor$  pero con signos (+) y (-). Se consideró ligamiento positivo si  $p - valor < 0,05$ . Para este análisis no se aplicó la corrección de Bonferroni. DXS8378 (0), MID357 (1), MID356 (2), DXS9902 (3), MID3690 (4), MID3719 (5), MID2089 (6), DXS7132 (7), DXS9898 (8), MID3730 (9), MID1511 (10), DXS6809 (11), DXS6789 (12), DXS7133 (13), GATA172D05 (14), MID111 (15), MID3736 (16), GATA31E08 (18), DXS7423 (19). Los ligamientos positivos entre brazo corto y largo fueron considerados como falsos positivos, por lo que se excluyeron del análisis (X).



### 3. Resultados

X-STR	Cor	Pos	EldA	EldB	Mbya	Wichi	Res	MNP	Moc
Cor	*	0,000	0,002	0,008	0,046	0,067	0,000	0,005	0,061
Pos	-0,002	*	0,010	0,000	0,043	0,056	0,000	0,003	0,051
EldA	0,002	<b>0,010*</b>	*	0,019	0,070	0,079	0,007	0,014	0,072
EldB	0,008	0,000	<b>0,019*</b>	*	0,046	0,058	0,012	0,016	0,066
Mbya	<b>0,045†</b>	<b>0,042†</b>	<b>0,067†</b>	<b>0,045†</b>	*	0,095	0,043	0,041	0,066
Wichi	<b>0,065†</b>	<b>0,054†</b>	<b>0,076†</b>	<b>0,056†</b>	<b>0,091†</b>	*	0,058	0,056	0,057
Res	0,000	0,000	0,007	<b>0,012*</b>	<b>0,043†</b>	<b>0,056†</b>	*	0,003	0,046
MNP	<b>0,005*</b>	0,003	<b>0,014*</b>	<b>0,016†</b>	<b>0,040†</b>	<b>0,055†</b>	0,003	*	0,046
Moc	<b>0,059†</b>	<b>0,049†</b>	<b>0,070†</b>	<b>0,064†</b>	<b>0,064†</b>	<b>0,055†</b>	<b>0,045†</b>	<b>0,045†</b>	*

**Tabla 3.34.** Valores de  $F_{st}$  y  $Reynolds$  empleando 10 STR para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Mbya, Wichi, Resistencia, Misión Nueva Pompeya y Mocoví. Debajo de la diagonal se muestran los valores de  $F_{ST}$  mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de  $Reynolds$ . Los valores de  $F_{ST}$  significativos ( $p - valor < 0,05$ ) se resaltan en negrita y asterisco, mientras que los valores que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni ( $p - valor < 0,005$ ) se resaltan con †. **Cor**= Corrientes, **Pos**= Posadas, **EldA**= Eldorado A, **EldB**= Eldorado B, **Res**= Resistencia, **MNP**= Misión Nueva Pompeya, **Moc**= Mocoví.

y la variación entre grupos fue mayor, cuando se las agrupó en comunidades nativas versus comunidades ciudadinas.

En la Tabla 3.35 se muestran los resultados de *AMOVA* para las nueve poblaciones agrupadas geográficamente por provincia: Misiones (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Mbyá), Corrientes (Corrientes Capital) y Chaco (Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Mocoví, Wichi).

Fuente de Variación	Suma de cuadrados	Variación de componentes	% de Variacion
E/ grupos	20,858	-0,03646	-1,00779
E/ pob dentro de grupos	83,397	0,14249	3,93862
Dentro de las pob	2673,642	3,51172	97,06917
<b>Total</b>	<b>2777,897</b>	<b>3,61775</b>	

**Tabla 3.35.** *AMOVA* empleando 10 X-STR, agrupando a las poblaciones por provincia. Misiones (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Mbyá), Corrientes (Corrientes Capital) y Chaco (Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Mocoví, Wichi)

En la Tabla 3.36 se muestran los resultados de *AMOVA* para las nueve poblaciones agrupadas por origen. Nativas (Wichi, Mbyá, Mocoví), ciudadinas (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes capital, Resistencia, Misión Nueva Pompeya).

Fuente de Variación	Suma de cuadrados	Variación de componentes	% de Variacion
E/ grupos	45,456	0,11111	3,01287
E/ pob dentro de grupos	58,799	0,06497	1,76175
Dentro de las pob	2673,642	3,51172	95,22538
<b>Total</b>	<b>2777,897</b>	<b>3,68780</b>	

**Tabla 3.36.** *AMOVA* empleando 10 X-STR, agrupando a las poblaciones por origen. Nativas (Wichi, Mbyá, Mocoví), ciudadinas (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes capital, Resistencia, Misión Nueva Pompeya).

En la Tabla 3.37 se muestran los valores de  $F_{ST}$  (diferencias entre poblaciones),  $F_{SC}$

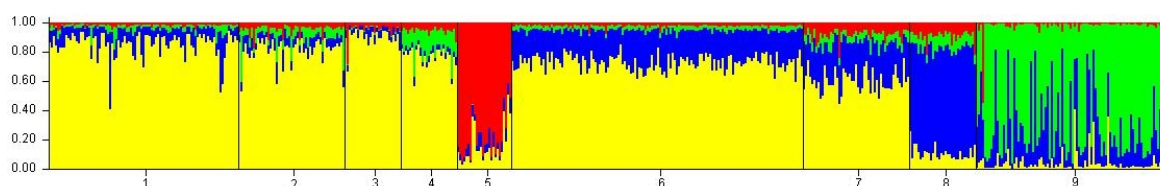
### 3.6. Análisis de estructura genética mediante la comparación con otras poblaciones

(variación entre las poblaciones dentro de los grupos) y  $F_{CT}$  (variación entre los grupos) para los agrupamientos según provincias u origen para los 10 STR estudiados. Los valores de  $F_{CT}$  fueron significativos cuando se agrupó a las poblaciones según el origen.

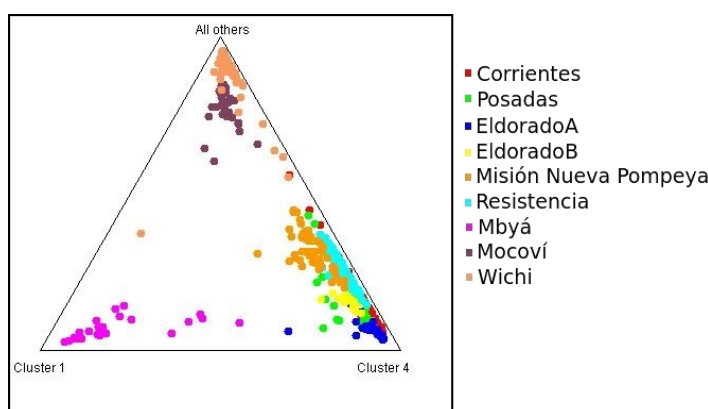
10 X-STR			
Clasificación	$F_{ST}$	$F_{SC}$	$F_{CT}$
Provincias	<b>0,02931†</b>	<b>0,03899†</b>	-0,01008
Origen	<b>0,04775†</b>	<b>0,01816†</b>	<b>0,03013†</b>

**Tabla 3.37.**  $F_{ST}$ ,  $F_{SC}$  y  $F_{CT}$  empleando 10 STR para las nueve poblaciones. Los valores con  $p$  – valor  $< 0,005$  se destacan en negrita y †

Las figuras 3.25 y 3.26 muestran la estructura y heterogeneidad de las poblaciones empleando 10 marcadores STR para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Mbyá, Wichi, Resistencia, Misión Nueva Pompeya y Mocoví. De manera consistente con los resultados de  $F_{ST}$ , se observaron a las poblaciones citadinas más parecidas entre sí, mientras que cada población nativa resultó tener una estructura particular. Se pudo hallar un patrón similar en las poblaciones citadinas del noreste (Corrientes, Posadas y Eldorado A y B), y en las poblaciones citadinas del Chaco (Resistencia y Misión Nueva Pompeya). En el triángulo se pueden distinguir tres *clusters* definidos que separan en el vértice izquierdo a los Mbyá (nativos de la región misionera), en el vértice superior a los Wichi y Mocoví (nativos de la región chaqueña) y en el vértice derecho a las poblaciones de las ciudades. El  $k$  que mejor se ajustó en este caso fue el  $k=4$ .



**Figura 3.25.** Gráfico de barras  $k=4$ , empleando 10 STR para las poblaciones de Corrientes (1), Posadas(2), Eldorado A(3), Eldorado B (4), Mbyá (5), Resistencia (6), Misión Nueva Pompeya (7), Mocoví (8), Wichi (9).



**Figura 3.26.** Gráfico triángulo  $k=4$ , empleando 10 STR para las poblaciones de Corrientes (Rojo), Posadas (Verde), Eldorado A (Azul), Eldorado B (Amarillo), Mbyá (Magenta), Resistencia (Turquesa), Misión Nueva Pompeya (Naranja), Mocoví (Púrpura), Wichi (Rosa).

## 3.6.2. 10 X-INDEL

Se calculó  $F_{ST}$  empleando 10 INDEL para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Mbyá y Wichi. Los marcadores empleados para realizar las comparaciones fueron MID357, MID356, MID3690, MID3719, MID2089, MID3730, MID1511, MID111, MID3736 y MID3753. Los valores de  $F_{ST}$  e índice de *Reynolds* se muestran en la Tabla 3.38. Los valores de  $F_{ST}$  significativos para  $p - valor < 0,05$  se destacan en negrita y asterisco. Cuando se aplicó la corrección de Bonferroni con  $p - valor < 0,005$  los valores que resultaron significativos se destacan con †. De manera consistente con los resultados obtenidos para los X-STR se volvió a observar una diferenciación entre las poblaciones nativas versus las ciudadinas y también una diferenciación entre las dos poblaciones nativas Wichi y Mbyá.

10INDEL	Corrientes	Posadas	EldoA	EldoB	Mbyá	Wichi
Cor	*	0,005	0,000	0,000	0,069	0,025
Pos	0,005	*	0,000	0,000	0,126	0,067
EldA	-0,014	-0,016	*	0,000	0,086	0,050
EldB	-0,014	-0,002	-0,014	*	0,088	0,037
Mbyá	<b>0,066†</b>	<b>0,118†</b>	<b>0,083†</b>	<b>0,084†</b>	*	0,040
Wichi	<b>0,024†</b>	<b>0,065†</b>	<b>0,048†</b>	<b>0,036†</b>	<b>0,039†</b>	*

**Tabla 3.38.** Valores de  $F_{st}$  y *Reynolds* empleando 10 INDEL para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Mbya y Wichi. Debajo de la diagonal se muestran los valores de  $F_{ST}$  mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de *Reynolds*. Los valores de  $F_{ST}$  significativos ( $p - valor < 0,05$ ) se resaltan en negrita y asterisco, mientras que los valores que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni ( $p - valor < 0,005$ ) se resaltan con †. **Cor**= Corrientes, **Pos**= Posadas, **EldA**= Eldorado A, **EldB**= Eldorado B.

Los valores del índice de *Reynolds* se graficaron en un MDS (Figura: 3.27). En el gráfico se observó un agrupamiento de tres poblaciones ciudadinas, mientras que los Wichi y Mbyá se ubicaron en extremos separados. Eldorado A nuevamente se ubicó en una posición extrema.

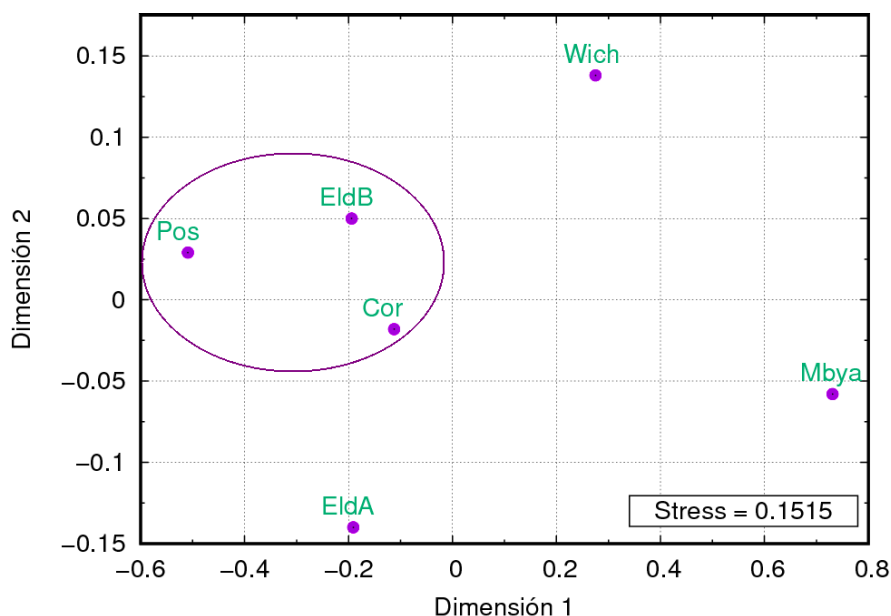
Se calculó *AMOVA* agrupando las poblaciones por provincia o por origen (nativas-ciudadinas). En los resultados se observó que la variación de las poblaciones dentro de los grupos fue menor y la variación entre grupos fue mayor, cuando se las agrupó en comunidades nativas versus comunidades ciudadinas.

En la Tabla 3.39 se muestran los resultados de *AMOVA* para las seis poblaciones agrupadas geográficamente por provincia: Misiones (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Mbyá), Corrientes (Corrientes Capital) y Chaco (Wichi).

Fuente de Variación	Suma de cuadrados	Variación de componentes	% de Variacion
E/ grupos	13,944	-0,03734	-1,74465
E/ pob dentro de grupos	19,331	0,10347	4,83429
Dentro de las pob	817,161	2,07424	96,91037
<b>Total</b>	<b>850,436</b>	<b>2,14037</b>	

**Tabla 3.39.** *AMOVA* empleando 10 X-INDEL, agrupando a las poblaciones por provincias. Misiones (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Mbyá), Corrientes (Corrientes Capital) y Chaco (Wichi).

En la Tabla 3.40 se muestran los resultados de *AMOVA* para las seis poblaciones agrupadas por origen: nativas (Wichi, Mbyá), ciudadinas (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes capital).



**Figura 3.27.** MDS, empleando 10 INDEL para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Mbyá y Wichi. **Cor**= Corrientes, **Pos**= Posadas, **EldA**= Eldorado A, **EldB**= Eldorado B

Fuente de Variación	Suma de cuadrados	Variación de componentes	% de Variación
E/ grupos	21,932	0,10661	4,85922
E/ pob dentro de grupos	11,344	0,01306	0,59522
Dentro de las pob	817,161	2,07424	94,54556
<b>Total</b>	<b>850,436</b>	<b>2,19391</b>	

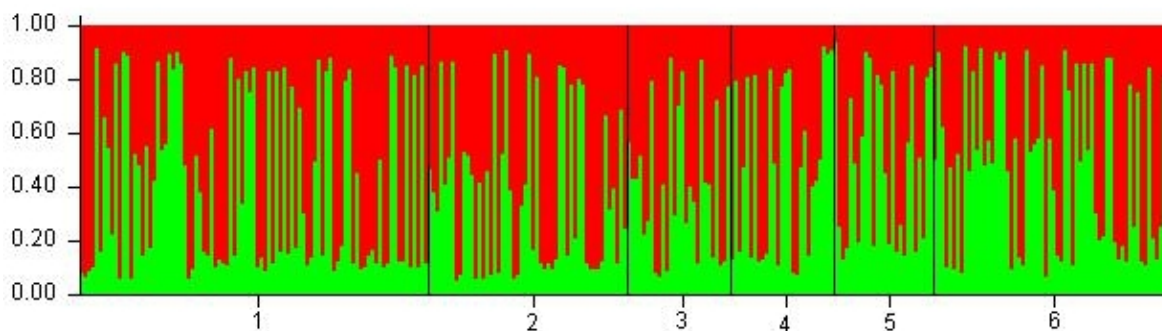
**Tabla 3.40.** AMOVA empleando 10 X-INDEL, agrupando a las poblaciones por origen. Nativas (Wichi, Mbyá), ciudadinas (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes capital).

En la Tabla 3.41 se muestran los valores de  $F_{ST}$  (diferencias entre poblaciones),  $F_{SC}$  (variación entre las poblaciones dentro de los grupos) y  $F_{CT}$  (variación entre los grupos) para los agrupamientos según provincias u origen para los 10 INDEL tipificados con cebadores marcados. Los valores de  $F_{CT}$  fueron significativos cuando se agrupó a las poblaciones según el origen, mientras que los valores de  $F_{SC}$  fueron significativos cuando se las agrupó por provincia.

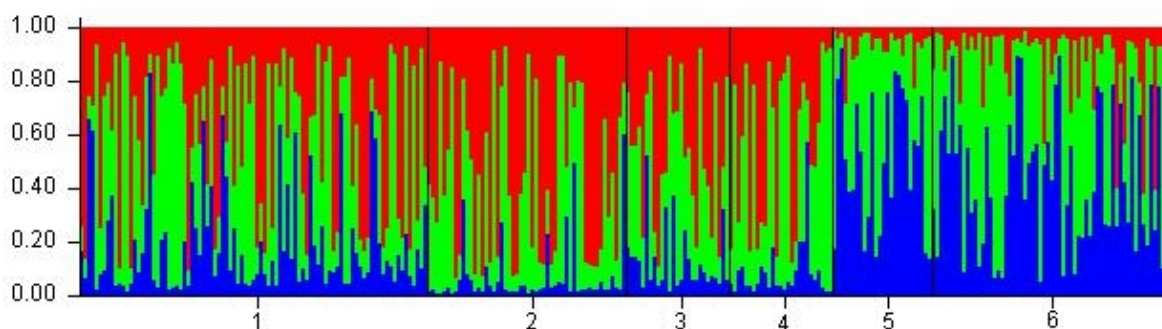
10 X-INDEL			
Clasificación	$F_{ST}$	$F_{SC}$	$F_{CT}$
Provincias	<b>0,0309†</b>	<b>0,04751†</b>	-0,01745
Origen	<b>0,05454†</b>	0,00626	<b>0,04859†</b>

**Tabla 3.41.**  $F_{ST}$ ,  $F_{SC}$  y  $F_{CT}$  empleando 10 INDEL fluo para las seis poblaciones. Los valores con  $p - valor < 0,005$  se destacan en negrita y †

La figura 3.28 muestra la estructura y heterogeneidad de las poblaciones empleando 10 marcadores INDEL para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Mbyá y Wichi. El  $k$  que mejor se ajustó en este caso fue el  $k=2$  aunque no se apreciaron diferencias en la estructura como con  $k=3$  que fue consistente con los resultados de  $F_{ST}$  (Figura 3.29).



**Figura 3.28.** Gráfico de barras  $k=2$ , empleando 10 INDEL para las poblaciones de Corrientes (1), Posadas(2), Eldorado A (3), Eldorado B (4), Mbyá (5), Wichi (6).



**Figura 3.29.** Gráfico de barras  $k=3$ , empleando 10 INDEL para las poblaciones de Corrientes (1), Posadas(2), Eldorado A (3), Eldorado B (4), Mbyá (5), Wichi (6).

#### 3.6.3. 5 X-INDEL

Se calculó  $F_{ST}$  empleando 5 INDEL para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Buenos Aires, Wichi, Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Mocoví y Viedma. Los marcadores empleados para realizar las comparaciones fueron MID3754, MID3756, MID1705, MID193 y MID1540. Los valores de  $F_{ST}$  e índice de *Reynolds* se muestran en la Tabla 3.42.

Los valores de  $F_{ST}$  significativos para  $p - valor < 0,05$  se destacan en negrita y asterisco. Cuando se aplicó la corrección de Bonferroni con  $p - valor < 0,01$  los valores que resultaron significativos se destacan con †. Los valores de  $F_{ST}$  nuevamente muestran una diferenciación entre las poblaciones nativas y ciudadinas. Lo particular de este caso es que no se observó diferenciación entre Wichi-Mocoví ni entre Misión Nueva Pompeya-Mocoví. Misión Nueva Pompeya nuevamente se diferenció de la mayoría de las poblaciones de ciudad, aunque con estos 5 marcadores INDEL en general se observó diferenciación en la mayoría de las comparaciones incluso entre las poblaciones ciudadinas.

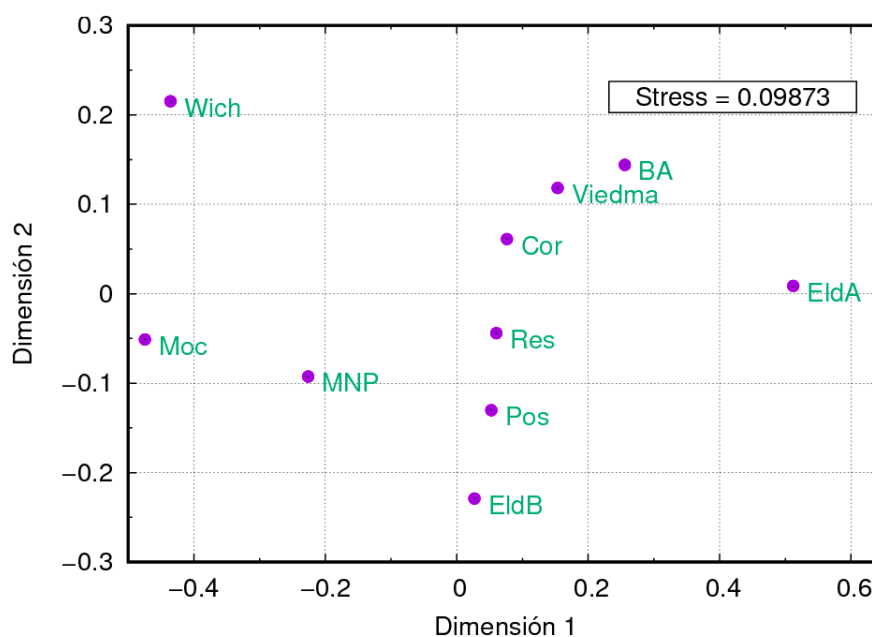
Los valores del índice de *Reynolds* se graficaron en un MDS, Figura 3.30. En el gráfico MDS puede observarse un agrupamiento central de las poblaciones ciudadinas, mientras que las nativas se encuentran en el extremo izquierdo. Eldorado A, otra vez se ubicó cerca de las poblaciones de ciudad pero en un extremo del gráfico.

Se calculó *AMOVA* agrupando las poblaciones por provincia o por origen (nativas-ciudadinas). En los resultados se observó que la variación de las poblaciones dentro de los grupos fue menor y la variación entre grupos fue mayor, cuando se las agrupó en comunidades nativas versus comunidades ciudadinas.

### 3.6. Análisis de estructura genética mediante la comparación con otras poblaciones

5INDEL	Cor	Pos	EldA	EldB	BA	Wichi	Res	MNP	Moc	Viedma
Cor	*	0,018	0,057	0,032	0,010	0,100	0,003	0,043	0,103	0,000
Pos	<b>0,017*</b>	*	0,116	0,016	0,044	0,129	0,000	0,039	0,103	0,024
EldA	<b>0,055†</b>	<b>0,109†</b>	*	0,090	0,032	0,308	0,067	0,171	0,318	0,050
EldB	<b>0,031*</b>	0,016	<b>0,086†</b>	*	0,060	0,141	0,006	0,014	0,107	0,046
BA	0,010	<b>0,043†</b>	<b>0,031*</b>	<b>0,058†</b>	*	0,172	0,026	0,095	0,184	0,000
Wichi	<b>0,096†</b>	<b>0,121†</b>	<b>0,265†</b>	<b>0,132†</b>	<b>0,158†</b>	*	0,118	0,037	0,028	0,132
Res	0,003	-0,002	<b>0,065†</b>	0,006	<b>0,025†</b>	<b>0,112†</b>	*	0,034	0,092	0,011
MNP	<b>0,042†</b>	<b>0,038†</b>	<b>0,157†</b>	0,014	<b>0,090†</b>	<b>0,036†</b>	<b>0,034†</b>	*	0,026	0,064
Moc	<b>0,098†</b>	<b>0,098†</b>	<b>0,273†</b>	<b>0,102†</b>	<b>0,168†</b>	0,028	<b>0,088†</b>	0,025	*	0,131
Viedma	-0,003	<b>0,024†</b>	<b>0,049†</b>	<b>0,045†</b>	-0,006	<b>0,123†</b>	0,011	<b>0,062†</b>	<b>0,123†</b>	*

**Tabla 3.42.** Valores de  $F_{st}$  y *Reynolds* empleando 5 INDEL para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Buenos Aires, Wichi, Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Mocoví y Viedma. Debajo de la diagonal se muestran los valores de  $F_{ST}$  mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de *Reynolds*. Los valores de  $F_{ST}$  significativos ( $p - valor < 0,05$ ) se resaltan en negrita y asterisco, mientras que los valores que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni  $p - valor < 0,01$  se resaltan con †. textbfCor= Corrientes, **Pos**= Posadas, **EldA**= Eldorado A, **EldB**= Eldorado B, **BA**= Buenos Aires, **Res**= Resistencia, **MNP**= Misión Nueva Pompeya, **Moc**= Mocoví.



**Figura 3.30.** MDS, empleando 5 INDEL para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Buenos Aires, Wichi, Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Mocoví y Viedma. **Cor**= Corrientes, **Pos**= Posadas, **EldA**= Eldorado A, **EldB**= Eldorado B, **BA**= Buenos Aires, **Res**= Resistencia, **MNP**= Misión Nueva Pompeya, **Moc**= Mocoví.

En la Tabla 3.43 se muestran los resultados de *AMOVA* para las diez poblaciones agrupadas geográficamente por provincia: Misiones (Posadas, Eldorado A, Eldorado B), Corrientes (Corrientes Capital) y Chaco (Wichi, Mocoví, Misión Nueva Pompeya, Resistencia), Buenos Aires (CABA-LaPlata) y Río Negro (Viedma).

En la Tabla 3.44 se muestran los resultados de *AMOVA* para las diez poblaciones agrupadas por origen: nativas (Wichi, Mocoví), ciudadinas (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes capital, Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Viedma y Buenos Aires).

En la Tabla 3.45 se muestran los valores de  $F_{ST}$  (diferencias entre poblaciones),  $F_{SC}$



### 3. Resultados

Fuente de Variación	Suma de cuadrados	Variación de componentes	% de Variación
E/ grupos	26,062	-0,01968	-1,64745
E/ pob dentro de grupos	33,84	0,08313	6,96014
Dentro de las pob	953,545	1,13088	94,68732
<b>Total</b>	<b>1013,447</b>	<b>1,19433</b>	

**Tabla 3.43.** AMOVA empleando 5 X-INDEL, agrupando a las poblaciones por provincia. Misiones (Posadas, Eldorado A, Eldorado B), Corrientes (Corrientes Capital) y Chaco (Wichi, Mocoví, Misión Nueva Pompeya, Resistencia), Buenos Aires (CABA-LaPlata) y Río Negro (Viedma).

Fuente de Variación	Suma de cuadrados	Variación de componentes	% de Variación
E/ grupos	27,048	0,11246	8,79227
E/ pob. dentro de grupos	32,854	0,03577	2,79674
Dentro de las pob	953,545	1,13088	88,41099
<b>Total</b>	<b>1013,447</b>	<b>1,27911</b>	

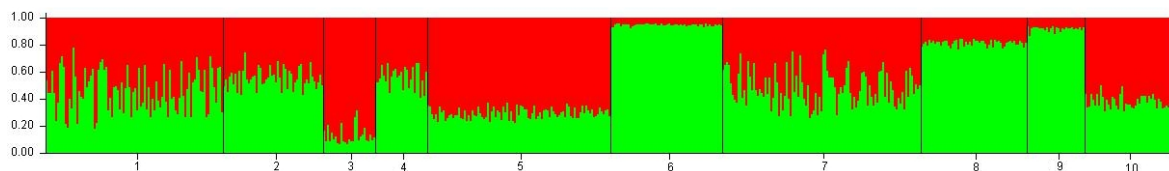
**Tabla 3.44.** AMOVA empleando 5 X-INDEL, agrupando a las poblaciones por origen. Nativas (Wichi, Mocoví), ciudadinas (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes capital, Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Viedma y Buenos Aires).

(variación entre las poblaciones dentro de los grupos) y  $F_{CT}$  (variación entre los grupos) para los agrupamientos según provincias u origen para los 5 INDEL estudiados. El  $F_{CT}$  fue significativo para el agrupamiento según el origen.

5 X-INDEL			
Clasificación	$F_{ST}$	$F_{SC}$	$F_{CT}$
Provincias	<b>0,05313†</b>	<b>0,06847†</b>	-0,01647
Origen	<b>0,11589†</b>	<b>0,03066†</b>	<b>0,08792†</b>

**Tabla 3.45.**  $F_{ST}$ ,  $F_{SC}$  y  $F_{CT}$  empleando 5 INDEL para las diez poblaciones. Los valores con  $p$ -valor  $< 0,01$  se destacan en negrita y †

La figura 3.31 muestra la estructura y heterogeneidad de las poblaciones empleando 5 marcadores INDEL para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Buenos Aires, Wichi, Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Mocoví y Viedma. Se puede observar que las poblaciones ciudadinas son similares entre sí y presentan una estructura heterogénea, mientras que las nativas son más uniformes en su estructura genética. Particular es el caso de Misión Nueva Pompeya que parecería tener una estructura genética con dos componentes (al igual que las poblaciones de ciudad) pero con un considerable componente nativo. El  $k$  que mejor se ajustó en este caso fue el  $k=2$ .



**Figura 3.31.** Gráfico de barras  $k=2$ , empleando 5 INDEL para las poblaciones de Corrientes (1), Posadas(2), Eldorado A (3), Eldorado B (4), Buenos Aires (5), Wichi (6), Resistencia (7), Misión Nueva Pompeya (8), Mocoví (9), Viedma (10).

## 3.6.4. 10 X-SNP

Se calculó  $F_{ST}$  empleando 10 SNP para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Buenos Aires, Wichi, Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Mocoví y Viedma. Los marcadores empleados para realizar las comparaciones fueron rs1299087, rs318173, rs933315, rs1991961, rs4825889, rs1781116, rs1937193, rs1781104, rs149910 y rs652. Los valores de  $F_{ST}$  e índice de *Reynolds* se muestran en la Tabla 3.46.

Los valores de  $F_{ST}$  significativos para  $p - valor < 0,05$  se destacan en negrita y asterisco. Cuando se aplicó la corrección de Bonferroni con  $p - valor < 0,01$  los valores que resultaron significativos se destacan con †. Los resultados de  $F_{ST}$  marcaron nuevamente una diferenciación entre las poblaciones ciudadinas versus nativas y también una diferenciación entre ambas comunidades nativas. Misión Nueva Pompeya se diferenció de las poblaciones analizadas observándose un resultado similar a los análisis previos.

SNP	Cor	Pos	EldoA	EldoB	BA	Wichi	Res	MNP	Moc	Viedma
Cor	*	0,01	0,005	0,018	0,012	0,175	0,006	0,061	0,031	0,008
Pos	<b>0,014*</b>	*	0,006	0,000	0,045	0,174	0,018	0,038	0,058	0,027
EldoA	0,005	0,006	*	0,040	0,000	0,338	0,017	0,066	0,159	0,000
EldoB	0,018	-0,009	<b>0,039*</b>	*	0,053	0,206	0,010	0,033	0,060	0,050
BA	<b>0,012*</b>	<b>0,044†</b>	-0,010	<b>0,052†</b>	*	0,189	0,015	0,050	0,060	0,000
Wichi	<b>0,160†</b>	<b>0,160†</b>	<b>0,287*</b>	<b>0,186†</b>	<b>0,172†</b>	*	0,129	0,147	0,054	0,215
Res	0,006	<b>0,018*</b>	0,017	0,010	<b>0,015*</b>	<b>0,121†</b>	*	0,035	0,018	0,003
MNP	<b>0,059†</b>	<b>0,037†</b>	<b>0,064*</b>	<b>0,033*</b>	<b>0,049†</b>	<b>0,136†</b>	<b>0,035*</b>	*	0,077	0,043
Moc	<b>0,030*</b>	<b>0,057*</b>	<b>0,147*</b>	<b>0,058*</b>	<b>0,058†</b>	<b>0,052*</b>	0,017	<b>0,074*</b>	*	0,063
Viedma	0,008	<b>0,027*</b>	-0,004	<b>0,049*</b>	-0,014	<b>0,194†</b>	0,003	<b>0,042*</b>	<b>0,061*</b>	*

**Tabla 3.46.** Valores de  $F_{st}$  y *Reynolds* empleando 10 SNP para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Buenos Aires, Wichi, Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Mocoví y Viedma. Debajo de la diagonal se muestran los valores de  $F_{ST}$  mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de *Reynolds*. Los valores de  $F_{ST}$  significativos ( $p - valor < 0,05$ ) se resaltan en negrita y asterisco, mientras que los valores que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni ( $p - valor < 0,003$ ) se resaltan con †. **Cor**= Corrientes, **Pos**= Posadas, **EldA**= Eldorado A, **EldB**= Eldorado B, **BA**= Buenos Aires, **Res**= Resistencia, **MNP**= Misión Nueva Pompeya, **Moc**= Mocoví.

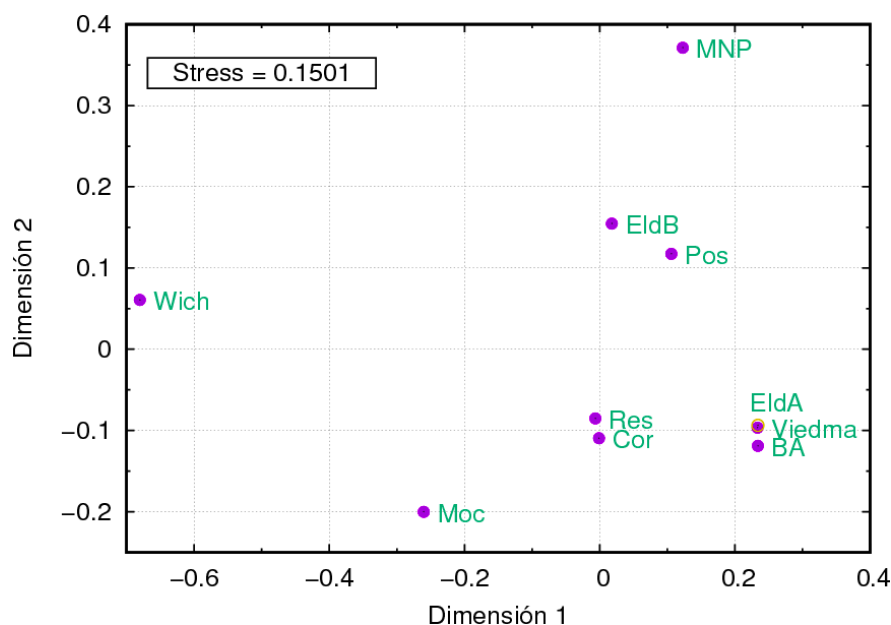
Los valores del índice de *Reynolds* se graficaron en un MDS (Figura 3.32). En el gráfico se pueden observar tres *clusters* definidos que se encuentran cercanos entre sí, (Eldorado B, Posadas), (Eldorado A, Viedma, Buenos Aires) y (Resistencia, Corrientes), mientras que en cada extremo del gráfico se pueden ver los Wichi en el extremo izquierdo, los Mocoví en el inferior y Misión Nueva Pompeya en el superior derecho.

Se calculó *AMOVA* agrupando las poblaciones por provincia o por origen (nativas-ciudadinas). En los resultados se observó que la variación de las poblaciones dentro de los grupos fue menor y la variación entre grupos fue mayor, cuando se las agrupó en comunidades nativas versus comunidades ciudadinas.

En la Tabla 3.47 se muestran los resultados de *AMOVA* para las diez poblaciones agrupadas geográficamente por provincia: Misiones (Posadas, Eldorado A, Eldorado B), Corrientes (Corrientes Capital) y Chaco (Wichi, Mocoví, Misión Nueva Pompeya, Resistencia), Buenos Aires (CABA-LaPlata) y Rio Negro (Viedma).

En la Tabla 3.48 se muestran los resultados de *AMOVA* para las diez poblaciones agrupadas por origen: nativas (Wichi, Mocoví), ciudadinas (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes capital, Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Viedma y Buenos Aires).





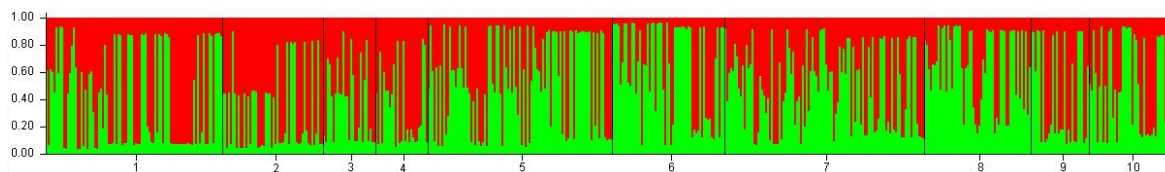
**Figura 3.32.** MDS, empleando 10 SNP para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Buenos Aires, Wichi, Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Mocoví y Viedma. **Cor**= Corrientes, **Pos**= Posadas, **EldA**= Eldorado A, **EldB**= Eldorado B, **BA**= Buenos Aires, **Res**= Resistencia, **MNP**= Misión Nueva Pompeya, **Moc**= Mocoví.

Fuente de Variación	Suma de cuadrados	Variación de componentes	% de Variación
E/ grupos	56,139	0,00513	0,21876
E/ pob dentro de grupos	48,289	0,11297	4,82186
Dentro de las pob	1815,691	2,2247	94,95938
<b>Total</b>	<b>1920,119</b>	<b>2,3428</b>	

**Tabla 3.47.** AMOVA empleando 10 X-SNP, agrupando a las poblaciones por provincia. Misiones (Posadas, Eldorado A, Eldorado B), Corrientes (Corrientes Capital), Chaco (Wichi, Mocoví, Misión Nueva Pompeya, Resistencia), Buenos Aires(CABA-LaPlata) y Rio Negro(Viedma).

En la Tabla 3.49 se muestran los valores de  $F_{ST}$  (diferencias entre poblaciones),  $F_{SC}$  (variación entre las poblaciones dentro de los grupos) y  $F_{CT}$  (variación entre los grupos) para los agrupamientos según provincias u origen para los 10 SNP estudiados. El  $F_{CT}$  fue significativo para el agrupamiento según el origen.

La figura 3.33 muestra la estructura y heterogeneidad de las poblaciones empleando 10 marcadores SNP para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Buenos Aires, Wichi, Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Mocoví y Viedma. El  $k$  que mejor se ajustó en este caso fue el  $k=2$ , aunque no se aprecian diferencias como con  $k=3$  (Figura 3.34).



**Figura 3.33.** Gráfico de barras  $k=2$ , empleando 10 SNP para las poblaciones de Corrientes (1), Posadas(2), Eldorado A (3), Eldorado B (4), Buenos Aires (5), Wichi (6), Resistencia (7), Misión Nueva Pompeya (8), Mocoví (9), Viedma (10).

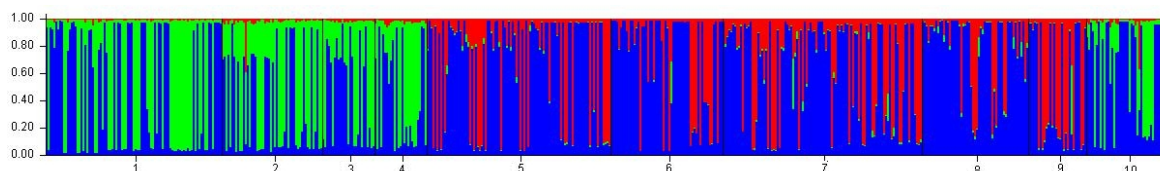
### 3.6. Análisis de estructura genética mediante la comparación con otras poblaciones

Fuente de Variación	Suma de cuadrados	Variación de componentes	% de Variación
E/ grupos	42,914	0,1766	7,15113
E/ pob dentro de grupos	61,513	0,0682	2,7619
Dentro de las pob	1815,691	2,2247	90,08697
<b>Total</b>	<b>1920,118</b>	<b>2,4695</b>	

**Tabla 3.48.** AMOVA empleando 10 X-SNP, agrupando a las poblaciones por origen. Nativas (Wichi, Mocoví), ciudadinas (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes capital, Resistencia, Misión Nueva Pompeya, Viedma y Buenos Aires).

10 X-SNP			
Clasificación	$F_{ST}$	$F_{SC}$	$F_{CT}$
Provincias	<b>0,05041†</b>	<b>0,04832†</b>	0,00219
Origen	<b>0,09913†</b>	<b>0,02975†</b>	<b>0,07151†</b>

**Tabla 3.49.**  $F_{ST}$ ,  $F_{SC}$  y  $F_{CT}$  empleando 10 SNP para las diez poblaciones. Los valores con  $p$ -valor  $< 0,005$  se destacan en negrita y †



**Figura 3.34.** Gráfico de barras  $k=3$ , empleando 10 SNP para las poblaciones de Corrientes (1), Posadas(2), Eldorado A (3), Eldorado B (4), Buenos Aires (5), Wichi (6), Resistencia (7), Misión Nueva Pompeya (8), Mocoví (9), Viedma (10).

#### 3.6.5. 10 X-Alu

Se calculó  $F_{ST}$  empleando 10 Secuencias Alu (Ya5DP62, Yb8DP49, Ya5DP3, Ya5NBC37, Ya5DP77, Ya5NBC491, Ya5DP4, Ya5DP13, Yb8NBC634 y Yb8NBC102) para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Resistencia y Wichi. Los valores de  $F_{ST}$  e índice de *Reynolds* se muestran en la Tabla 3.50.

Los valores de  $F_{ST}$  significativos para  $p$ -valor  $< 0,05$  se destacan en negrita y asterisco. Cuando se aplicó la corrección de Bonferroni con  $p$ -valor  $< 0,005$  los valores que resultaron significativos se destacan con †. Los únicos valores de  $F_{ST}$  que resultaron significativos se observaron en las comparaciones entre las poblaciones ciudadinas versus la población Wichi.

Los valores del índice de *Reynolds* se graficaron en un MDS, Figura: 3.35. Se observa un *cluster* bien marcado (Corrientes, Posadas y Resistencia) mientras que las poblaciones Wichi de Eldorado A y B se ubicaron en extremos opuestos del gráfico.

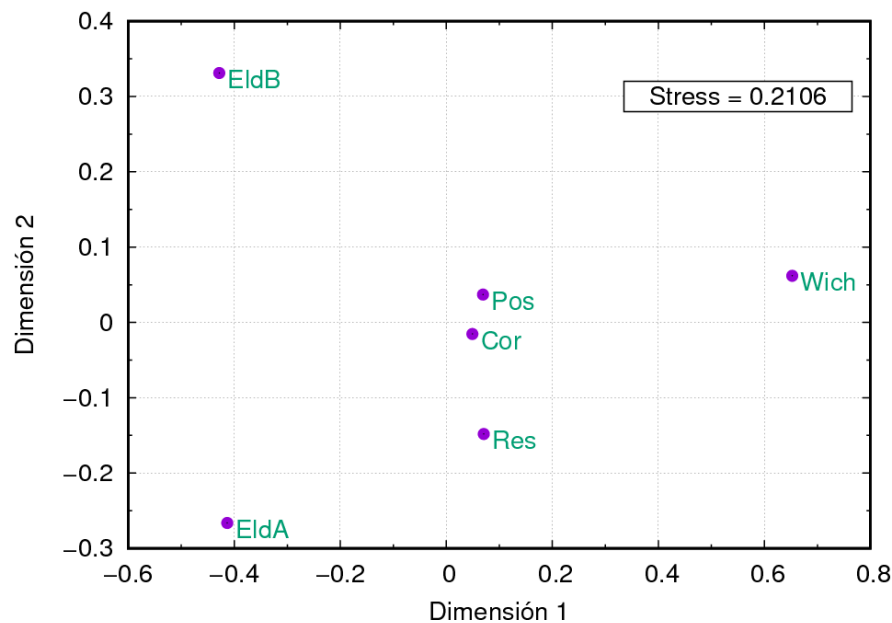
Se calculó AMOVA agrupando las poblaciones por provincia o por origen (nativas-ciudadinas). En los resultados se observó que la variación de las poblaciones dentro de los grupos fue menor y la variación entre grupos fue mayor, cuando se las agrupó en comunidades nativas versus comunidades ciudadinas.

En la Tabla 3.51 se muestran los resultados de AMOVA para las seis poblaciones agrupadas geográficamente por provincia: Misiones (Posadas, Eldorado A, Eldorado B), Corrientes

### 3. Resultados

10ALU	Cor	Pos	EldA	EldB	Res	Wichi
Cor	*	0,000	0,000	0,035	0,000	0,047
Pos	-0,006	*	0,000	0,024	0,000	0,028
EldA	-0,021	-0,004	*	0,042	0,000	0,118
EldB	<b>0,035*</b>	0,024	0,041	*	0,050	0,116
Res	-0,014	-0,012	-0,012	<b>0,049*</b>	*	0,049
Wichi	<b>0,046†</b>	<b>0,028*</b>	<b>0,112†</b>	<b>0,109†</b>	<b>0,048†</b>	*

**Tabla 3.50.** Valores de  $F_{st}$  y *Reynolds* empleando 10 Secuencias Alu para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Resistencia y Wichi. Debajo de la diagonal se muestran los valores de  $F_{ST}$  mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de *Reynolds*. Los valores de  $F_{ST}$  que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni ( $p - valor < 0,005$ ) se resaltan con †. **Cor**= Corrientes, **Pos**= Posadas, **EldA**= Eldorado A, **EldB**= Eldorado B, **Res**= Resistencia.



**Figura 3.35.** MDS, empleando 10 Secuencias Alu para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Resistencia y Wichi. **Cor**= Corrientes, **Pos**= Posadas, **EldA**= Eldorado A, **EldB**= Eldorado B, **Res**= Resistencia.

(Corrientes Capital) y Chaco (Wichi, Resistencia).

En la Tabla 3.52 se muestran los resultados de *AMOVA* para las diez poblaciones agrupadas por origen: nativas (Wichi), ciudadinas (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes capital, Resistencia).

En la Tabla 3.53 se muestran los valores de  $F_{ST}$  (diferencias entre poblaciones),  $F_{SC}$  (variación entre las poblaciones dentro de los grupos) y  $F_{CT}$  (variación entre los grupos) para los agrupamientos según provincias u origen para los 10 Alu estudiados. El  $F_{CT}$  fue significativo cuando se agrupó a las poblaciones según su origen mientras que el  $F_{SC}$  fue significativo cuando se las agrupó por provincia.

Las figuras 3.36 y 3.37 muestran la estructura y heterogeneidad de las poblaciones empleando 10 Secuencias Alu para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Resistencia y Wichi. Tanto en el gráfico de barras como en el triángulo se observa, al igual que en el análisis del  $F_{ST}$ , una diferenciación entre las poblaciones ciudadinas y la

### 3.6. Análisis de estructura genética mediante la comparación con otras poblaciones

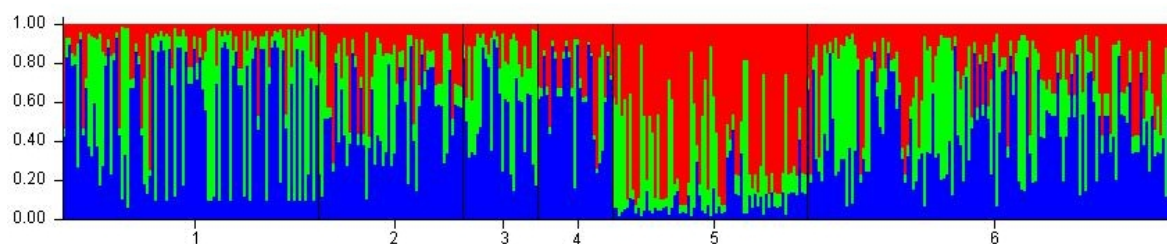
Fuente de Variación	Suma de cuadrados	Variación de componentes	% de Variación
E/ grupos	5,658	-0,00548	-0,55821
E/ pob dentro de grupos	9,132	0,02700	2,75107
Dentro de las pob	533,549	0,95984	97,80714
<b>Total</b>	<b>548,340</b>	<b>0,98136</b>	

**Tabla 3.51.** AMOVA empleando 10 X-Alu, agrupando a las poblaciones por provincia. Misiones (Posadas, Eldorado A, Eldorado B), Corrientes (Corrientes Capital) y Chaco (Wichi, Resistencia).

Fuente de Variación	Suma de cuadrados	Variación de componentes	% de Variación
E/ grupos	8,585	0,03856	3,83329
E/ pob dentro de grupos	6,205	0,00744	0,73970
Dentro de las pob	533,549	0,95984	95,42702
<b>Total</b>	<b>548,340</b>	<b>1,00584</b>	

**Tabla 3.52.** AMOVA empleando 10 X-Alu, agrupando a las poblaciones por origen. Nativas (Wichi), ciudadinas (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes capital, Resistencia).

población Wichi. El  $k$  que mejor se ajustó en este caso fue el  $k=3$ .



**Figura 3.36.** Gráfico de barras  $k=3$ , empleando 10 Secuencias Alu para las poblaciones de Corrientes (1), Posadas(2), Eldorado A (3), Eldorado B (4), Wichi (5), Resistencia (6).

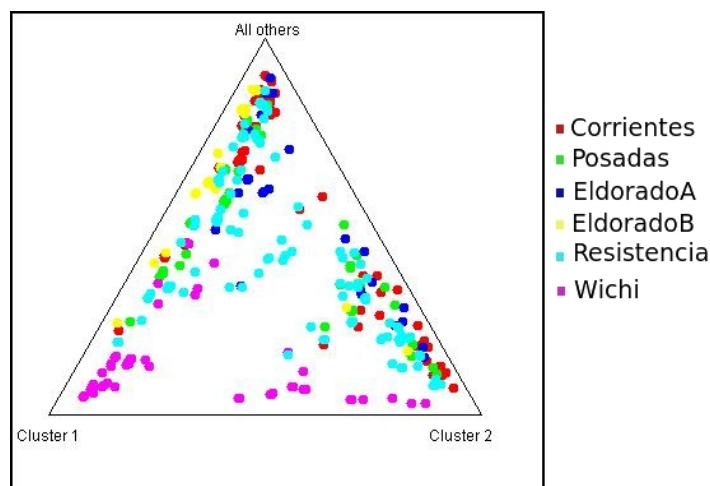
#### 3.6.6. 8 X-Alu

Los datos disponibles para realizar comparaciones con poblaciones de otras partes del mundo no poseen información para dos de los marcadores Alu. Por este motivo, se calculó  $F_{ST}$  empleando 8 Secuencias (Ya5DP3, Ya5DP4, Ya5491, Ya5DP13, Ya5DP62, Ya5NBC37, Yb8DP49 y Ya5DP77) para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Costa de Marfil (África), Isla de Creta (Grecia), País Vasco (España), Siwa Oasis (Egipto), Alto Atlas (Marruecos), Túnez, Quechua (Bolivia), Aymará (Bolivia), Wichi (Argentina), Resistencia (Argentina). Los valores de  $F_{ST}$  e índice de *Reynolds* se muestran en la Tabla 3.54.

Los valores de  $F_{ST}$  significativos para  $p - valor < 0,05$  se destacan en negrita y asterisco.

10 X-ALU			
Clasificación	$F_{ST}$	$F_{SC}$	$F_{CT}$
Provincias	<b>0,02193†</b>	<b>0,02736†</b>	-0,00558
Origen	<b>0,04573†</b>	0,00769	<b>0,03833*</b>

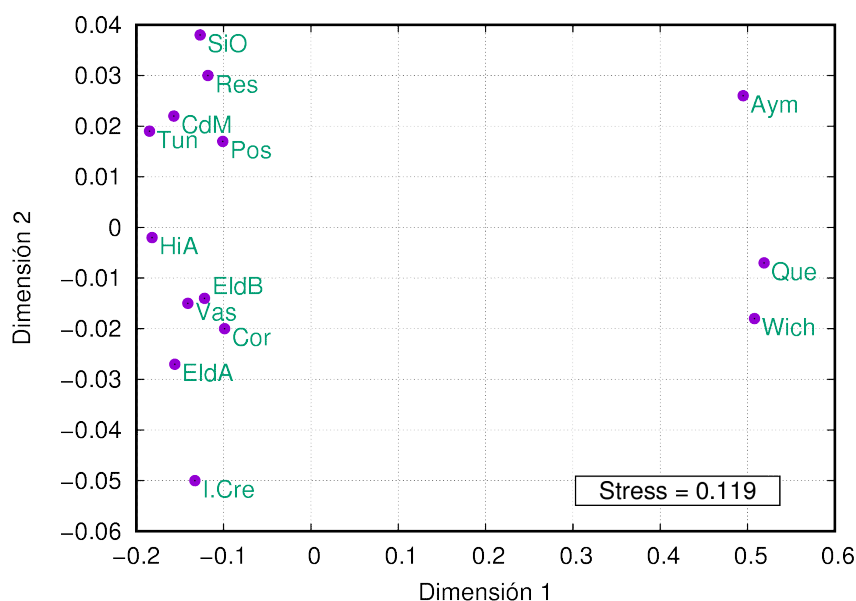
**Tabla 3.53.**  $F_{ST}$ ,  $F_{SC}$  y  $F_{CT}$  empleando 10 Alu para las seis poblaciones. Los valores con  $p - valor < 0,05$  se destacan en negrita y asterisco mientras que los valores de  $p - valor < 0,005$  con †



**Figura 3.37.** Gráfico triángulo  $k=3$ , empleando 10 Secuencias Alu para las poblaciones de Corrientes (Rojo), Posadas (Verde), Eldorado A (Azul), Eldorado B (Amarillo), Wichi (Magenta), Resistencia (Celeste).

Cuando se aplicó la corrección de Bonferroni con  $p\text{-valor} < 0,005$  los valores que resultaron significativos se destacan con  $\dagger$ .

Los valores del índice de *Reynolds* se graficaron en un MDS, Figura: 3.38



**Figura 3.38.** MDS, empleando 8 Secuencias Alu para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Costa de Marfil (África), Isla de Creta (Grecia), País Vasco (España), Siwa Oasis (Egipto), Alto Atlas (Marruecos), Túnez, Quechua (Bolivia), Aymará (Bolivia), Wichi (Argentina), Resistencia (Argentina). **Cor**= Corrientes, **Pos**= Posadas, **EldA**= Eldorado A, **EldB**= Eldorado B, **CdM**= Costa de Marfil, **I.Cre**= Isla de Creta, **SiO**= Siwa Oasis, **HiA**= Alto Atlas, **Tun**= Túnez, **Aym**= Aymará, **Que**= Quechua, **Res**= Resistencia.

Se calculó *AMOVA* agrupando las poblaciones por continente o por origen (ciudadinas de América-nativas de América-africanos-europeos). Los resultados fueron similares para ambos agrupamientos, presentando una baja variación entre grupos y una mayor variación entre poblaciones dentro de los grupos.

8Alu	Cor	Pos	EldA	EldB	CdM	I. Creta	P. Vasco	SIO	HiA	Tun	Aym	Que	Res	Wichi
Cor	*	0,000	0,000	0,000	0,018	0,006	0,002	0,018	0,048	0,049	0,097	0,144	0,010	0,124
Pos	-0,001	*	0,015	0,000	0,011	0,032	0,012	0,000	0,055	0,048	0,116	0,161	0,000	0,126
EldA	-0,014	0,015	*	0,000	0,016	0,000	0,000	0,026	0,007	0,013	0,243	0,454	0,024	0,369
EldB	-0,018	-0,007	-0,030	*	0,008	0,000	0,000	0,012	0,033	0,035	0,127	0,231	0,001	0,185
CdM	0,017	0,011	0,016	0,007	*	0,025	0,000	0,000	0,002	0,000	0,254	0,333	0,000	0,275
I. Creta	0,006	<b>0,032*</b>	-0,036	-0,007	0,025	*	0,001	0,047	0,031	0,041	0,153	0,222	0,040	0,199
P. Vasco	0,002	0,012	-0,022	-0,009	-0,002	0,001	*	0,014	0,013	0,016	0,161	0,214	0,010	0,187
SIO	<b>0,018*</b>	0,000	0,025	0,012	-0,005	<b>0,046†</b>	0,014	*	0,032	0,022	0,174	0,210	0,000	0,171
HiA	<b>0,047†</b>	<b>0,053†</b>	0,007	<b>0,033*</b>	0,002	<b>0,031*</b>	0,013	<b>0,031†</b>	*	0,000	0,273	0,333	0,038	0,293
Tun	<b>0,048†</b>	<b>0,047†</b>	0,013	<b>0,034*</b>	-0,004	<b>0,040†</b>	<b>0,015*</b>	<b>0,022*</b>	-0,005	*	0,259	0,307	0,030	0,272
Aym	<b>0,092†</b>	<b>0,110†</b>	<b>0,216†</b>	<b>0,119†</b>	<b>0,224†</b>	<b>0,142†</b>	<b>0,148†</b>	<b>0,160†</b>	<b>0,239†</b>	<b>0,228†</b>	*	0,002	0,150	0,008
Que	<b>0,134†</b>	<b>0,149†</b>	<b>0,365†</b>	<b>0,206†</b>	<b>0,284†</b>	<b>0,199†</b>	<b>0,193†</b>	<b>0,189†</b>	<b>0,283†</b>	<b>0,264†</b>	0,002	*	0,183	0,000
Res	0,010	-0,008	0,024	0,001	-0,002	<b>0,039†</b>	0,010	-0,012	<b>0,038†</b>	<b>0,030†</b>	<b>0,139†</b>	<b>0,167†</b>	*	0,159
Wichi	<b>0,117†</b>	<b>0,118†</b>	<b>0,308†</b>	<b>0,169†</b>	<b>0,240†</b>	<b>0,181†</b>	<b>0,171†</b>	<b>0,157†</b>	<b>0,254†</b>	<b>0,238†</b>	0,008	-0,020	<b>0,147†</b>	*

**Tabla 3.54.** Valores de  $F_{st}$  y *Reynolds* empujando 8 Secuencias Alu para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Costa de Marfil (África), Isla de Creta (Grecia), País Vasco (España), Siwa Oasis (Egipto), Alto Atlas (Marruecos), Túnez, Quechua (Bolivia), Aymará (Bolivia), Wichi (Argentina), Resistencia (Argentina). Debajo de la diagonal se muestran los valores de  $F_{ST}$  mientras que encima de la diagonal se muestran los valores de *Reynolds*. Los valores de  $F_{ST}$  significativos ( $p - valor < 0,05$ ) se resaltan en negrita y asterisco, mientras que los valores que continuaron siendo significativos luego de la corrección de Bonferroni  $p - valor < 0,006$  se resaltan con †. **Cor**= Corrientes, **Pos**= Posadas, **EldA**= Eldorado A, **EldB**= Eldorado B, **CdM**= Costa de Marfil, **I.Creta**= Isla de Creta, **SiO**= Siwa Oasis, **HiA**= Alto Atlas, **Tun**= Túnez, **Aym**= Aymará, **Que**= Quechua, **Res**= Resistencia.



### 3. Resultados

En la Tabla 3.55 se muestran los resultados de *AMOVA* para las catorce poblaciones agrupadas geográficamente por continente: América (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes Capital, Wichi, Resistencia, Aymará, Quechua), Europa (Isla de Creta-Grecia, País Vasco-España) y África (Costa de Marfil, Siwa Oasis-Egipto, Alto Atlas-Marruecos, Túnez.)

Fuente de Variación	Suma de cuadrados	Variación de componentes	% de Variación
E/ grupos	51,286	0,04111	4,96943
E/ pob dentro de grupos	61,600	0,04589	5,54706
Dentro de las pob	1144,577	0,74032	89,48351
<b>Total</b>	<b>1257,464</b>	<b>0,82733</b>	

**Tabla 3.55.** *AMOVA* agrupando a las poblaciones por continente. América (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes Capital, Wichi, Resistencia, Aymará, Quechua), Europa (Isla de Creta-Grecia, País Vasco-España) y África (Costa de Marfil, Siwa Oasis-Egipto, Alto Atlas-Marruecos, Túnez.)

En la Tabla 3.56 se muestran los resultados de *AMOVA* para las catorce poblaciones agrupadas por origen: ciudadinas de América (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes Capital, Resistencia), nativas de América (Wichi, Aymará, Quechua), europeos (Isla de Creta-Grecia, País Vasco-España) y africanos (Costa de Marfil, Siwa Oasis-Egipto, Alto Atlas-Marruecos, Túnez.).

Fuente de Variación	Suma de cuadrados	Variación de componentes	% de Variación
E/ grupos	70,805	0,04816	5,85512
E/ pob dentro de grupos	42,082	0,03399	4,13239
Dentro de las pob	1144,577	0,74032	90,01249
<b>Total</b>	<b>1257,464</b>	<b>0,82246</b>	

**Tabla 3.56.** *AMOVA* agrupando a las poblaciones por origen. Ciudadinas de América (Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Corrientes Capital, Resistencia), nativas de América (Wichi, Aymará, Quechua), europeos (Isla de Creta-Grecia, País Vasco-España) y africanos (Costa de Marfil, Siwa Oasis-Egipto, Alto Atlas-Marruecos, Túnez.)

En la Tabla 3.57 se muestran los valores de  $F_{ST}$ ,  $F_{SC}$  y  $F_{CT}$  para los agrupamientos según continentes u origen para los 8 Alu estudiados. En ambos agrupamientos tanto el  $F_{ST}$  y el  $F_{SC}$  resultaron significativos mientras que el  $F_{CT}$  no lo fue.

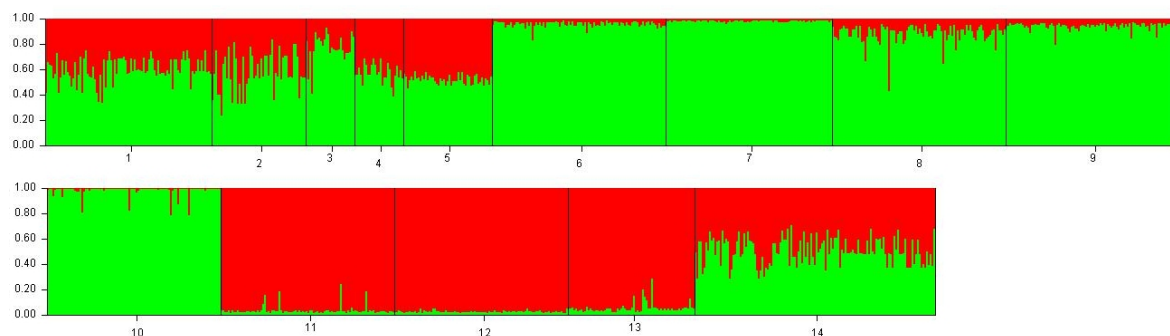
8 X-ALU			
Clasificación	$F_{ST}$	$F_{SC}$	$F_{CT}$
Continentes	<b>0,10516†</b>	<b>0,05837†</b>	<b>0,04969†</b>
Origen	<b>0,09988†</b>	<b>0,04389†</b>	<b>0,05855†</b>

**Tabla 3.57.**  $F_{ST}$ ,  $F_{SC}$  y  $F_{CT}$  empleando 8 Alu para las catorce poblaciones. Los valores con  $p$  – valor  $< 0,005$  se destacan en negrita y †

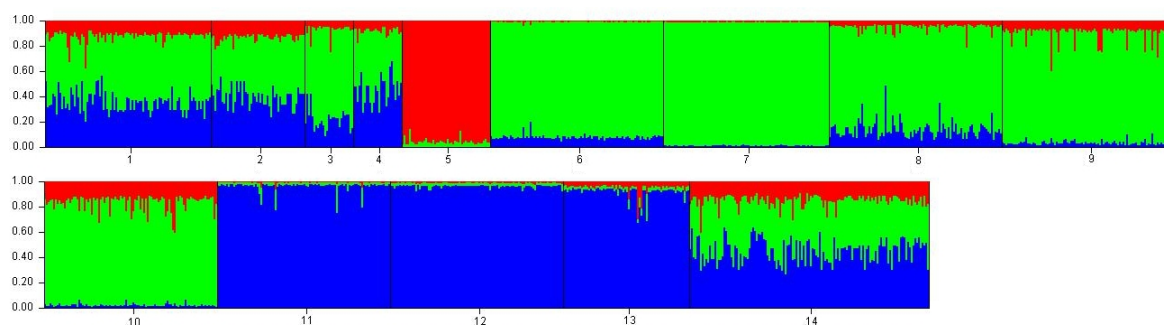
La figura 3.39 muestra la estructura y heterogeneidad de las poblaciones empleando 8 Secuencias Alu ( $k=2$ ) para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A, Eldorado B, Costa de Marfil (África), Isla de Creta (Grecia), País Vasco (España), Siwa Oasis (Egipto), Alto Atlas (Marruecos), Túnez, Quechua (Bolivia), Aymará (Bolivia), Wichi (Argentina), Resistencia (Argentina). El  $k$  sugerido por el programa HARVESTER fue  $k=2$ .

También se incluyeron las Figuras 3.40 y 3.41 donde se muestra la estructura y heterogeneidad de las poblaciones empleando 8 Secuencias Alu ( $k=3$ ) para las poblaciones anteriormente mencionadas. En cuanto al gráfico triángulo, el vértice superior se ubicaron las dos

comunidades nativas bolivianas y la población Wichi, mientras que en el vértice izquierdo se ubicó la población de Costa de Marfil. Por último en la región del vértice derecho se ubicaron el resto de las poblaciones donde se puede observar la cercanía de Eldorado A a las dos poblaciones europeas (Isla de Creta y País Vasco) mientras que Corrientes, Posadas, Eldorado B y Resistencia se ubicaron juntas en una región central derecha del triángulo.

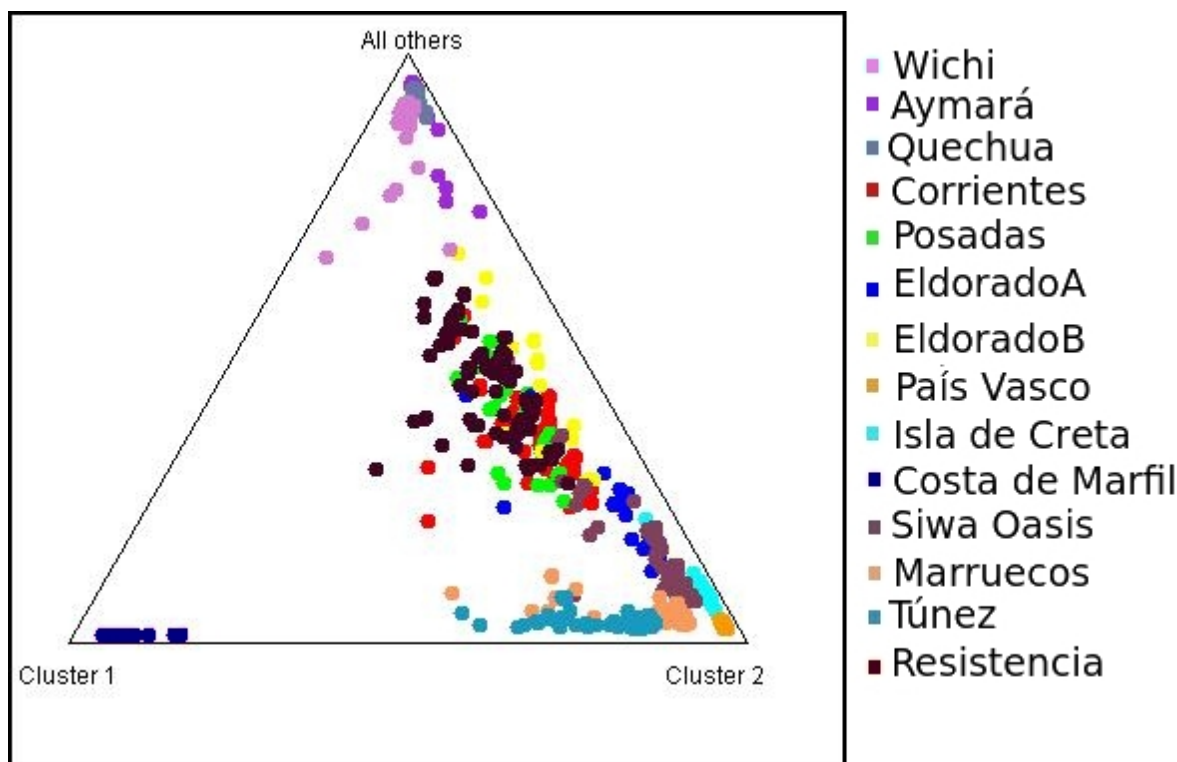


**Figura 3.39.** Gráfico de barras  $k=2$ , empleando 8 Secuencias Alu para las poblaciones de Corrientes (1), Posadas(2), Eldorado A (3), Eldorado B (4), Costa de Marfil (5), Isla de Creta (Grecia) (6), País Vasco (España) (7), Siwa Oasis (Egipto) (8), Alto Atlas (Marruecos) (9), Túnez (10), Quechua (Bolivia) (11), Aymará (Bolivia) (12), Wichi (Argentina) (13), Resistencia (Argentina) (14).



**Figura 3.40.** Gráfico de barras  $k=3$ , empleando 8 Secuencias Alu para las poblaciones de Corrientes (1), Posadas(2), Eldorado A (3), Eldorado B (4), Costa de Marfil (5), Isla de Creta (Grecia) (6), País Vasco (España) (7), Siwa Oasis (Egipto) (8), Alto Atlas (Marruecos) (9), Túnez (10), Quechua (Bolivia) (11), Aymará (Bolivia) (12), Wichi (Argentina) (13), Resistencia (Argentina) (14).





**Figura 3.41.** Gráfico triángulo  $k=3$ , empleando 8 Secuencias Alu para las poblaciones de Corrientes (Rojo), Posadas (Verde), Eldorado A (Azul), Eldorado B (Amarillo), Costa de Marfil (Azul oscuro), Isla de Creta-Grecia (Cian), País Vasco-España (Naranja), Siwa Oasis-Egipto (Púrpura), Alto Atlas-Marruecos (Rosa), Túnez (Celeste estándar), Quechua-Bolivia (Azul-violáceo), Aymará-Bolivia (Violeta), Wichi-Argentina (Lila), Resistencia-Argentina (Marrón oscuro)

### 3.7. Parámetros Forenses

En esta sección se describen los siguientes parámetros forenses:  $PIC$  (Contenido de Información del polimorfismo)  $PE$  (Poder de exclusión)  $PDF$  (poder de discriminación mujeres) y  $PDm$  (poder de discriminación hombres). Según la clasificación de Bolstein (1980) [76], marcadores con valores de ( $PIC$ ) superiores a 0,5 son considerados muy informativos, con valores entre 0,25 y 0,50 medianamente informativos y con valores inferiores a 0,25, poco informativos.

#### 3.7.1. Parámetros Forenses STR

En la Tabla 3.58 se muestran los parámetros forenses  $PIC$ ,  $PE$ ,  $PDF$  y  $PDm$  calculados con los marcadores X-STR para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y B y Mbyá. Por ser marcadores multialélicos los valores de los parámetros forenses calculados fueron altos. En las poblaciones capitalinas los valores en general fueron más elevados que en el caso de Eldorado A y B y la población Mbyá. Todos los marcadores STR resultaron ser altamente informativos para las poblaciones de Corrientes y Posadas, mientras que para Eldorado A sólo el DXS7133 fue medianamente informativo, para Eldorado B, el DXS7133 y el DXS7423 y finalmente para la población Mbyá los cuatro marcadores DXS8378, DXS9902, DXS7133 y GATA31E08 fueron medianamente informativos.

STR	CORRIENTES				POSADAS				ELDORADO				ELDORADOB				MBYÁ			
	PIC	PE	PDf	PDm	PIC	PE	PDf	PDm	PIC	PE	PDf	PDm	PIC	PE	PDf	PDm	PIC	PE	PDf	PDm
Marcardor																				
DXS8378	0.625	0.410	0.841	0.688	0.608	0.393	0.837	0.676	0.612	0.393	0.829	0.677	0.529	0.308	0.774	0.614	0.488	0.265	0.734	0.577
DXS9902	0.604	0.381	0.825	0.668	0.628	0.408	0.841	0.686	0.675	0.468	0.874	0.725	0.607	0.383	0.831	0.670	0.452	0.240	0.701	0.555
DXS7132	0.772	0.601	0.932	0.801	0.720	0.528	0.905	0.761	0.632	0.400	0.857	0.681	0.670	0.441	0.874	0.708	0.715	0.519	0.903	0.756
DXS9898	0.737	0.552	0.913	0.774	0.751	0.577	0.926	0.788	0.681	0.460	0.889	0.720	0.712	0.513	0.903	0.752	0.662	0.453	0.870	0.716
DXS6809	0.782	0.618	0.939	0.810	0.768	0.594	0.929	0.797	0.705	0.497	0.904	0.742	0.722	0.540	0.907	0.767	0.662	0.440	0.876	0.707
DXS6789	0.672	0.454	0.890	0.716	0.679	0.448	0.877	0.713	0.600	0.343	0.835	0.641	0.719	0.525	0.906	0.759	0.645	0.441	0.858	0.708
DXS7133	0.614	0.384	0.841	0.671	0.603	0.361	0.825	0.654	0.454	0.321	0.694	0.536	0.488	0.242	0.730	0.556	0.437	0.189	0.687	0.502
GATA172D05	0.749	0.564	0.920	0.781	0.795	0.637	0.942	0.820	0.753	0.574	0.920	0.787	0.774	0.606	0.932	0.804	0.656	0.453	0.869	0.716
GATA31E08	0.769	0.602	0.931	0.801	0.748	0.564	0.918	0.781	0.730	0.545	0.909	0.770	0.731	0.538	0.911	0.766	0.616	0.213	0.666	0.528
DXS7423	0.594	0.354	0.817	0.649	0.587	0.345	0.823	0.643	0.682	0.475	0.884	0.729	0.498	0.265	0.748	0.578	0.546	0.321	0.782	0.624

**Tabla 3.58.** Parámetros forenses STR. Corrientes (32 mujeres, 60 hombres), Posadas (28 mujeres, 24 hombres), Eldorado A (13 mujeres, 14 hombres) y Eldorado B (11 mujeres, 16 hombres).

#### 3.7.2. Parámetros Forenses INDEL

En la Tabla 3.59 se muestran los parámetros forenses  $PIC$ ,  $PE$ ,  $PDf$  y  $PDm$  calculados con los marcadores X-INDEL para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y B y Mbyá. En el caso de los marcadores bialélicos los valores suelen ser más bajos que para el caso de los multialélicos, aunque en la mayoría de los casos los marcadores fueron medianamente informativos con  $PIC$  superiores a 0,3.

#### 3.7.3. Parámetros Forenses SNP

En la Tabla 3.60 se muestran los parámetros forenses  $PIC$ ,  $PE$ ,  $PDf$  y  $PDm$  calculados con los marcadores X-SNP para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y B. Al igual que en el caso de los INDEL, los valores de  $PIC$  fueron medianamente informativos debido a que los SNP también son marcadores bialélicos.

#### 3.7.4. Parámetros Forenses Alu

En la Tabla 3.61 se muestran los parámetros forenses  $PIC$ ,  $PE$ ,  $PDf$  y  $PDm$  calculados con los marcadores X-Alu para las poblaciones de Corrientes, Posadas, Eldorado A y B. De los marcadores estudiados, las Secuencias Alu fueron las menos informativas debido a que además de ser bialélicas, uno de los alelos suele ser mucho más frecuente que el otro.

INDEL	CORRIENTES			POSADAS			ELDORADOA			ELDORADOB			MBYÁ		
Marcedor	PIC	PE	PDf	PDm	PIC	PE	PDf	PDm	PIC	PE	PDf	PDm	PIC	PE	PDf
MID357	0,367	0,174	0,617	0,484	0,367	0,174	0,617	0,484	0,363	0,167	0,612	0,476	0,375	0,188	0,625
MID356	0,375	0,187	0,625	0,499	0,371	0,181	0,621	0,493	0,369	0,177	0,618	0,487	0,374	0,186	0,624
MID3690	0,371	0,181	0,621	0,493	0,358	0,160	0,606	0,466	0,374	0,186	0,624	0,498	0,374	0,186	0,624
MID3719	0,242	0,056	0,445	0,282	0,189	0,033	0,355	0,211	0,212	0,042	0,395	0,241	0,177	0,029	0,334
MID2089	0,358	0,160	0,606	0,466	0,291	0,088	0,520	0,354	0,341	0,137	0,586	0,435	0,344	0,142	0,591
MID3730	0,351	0,151	0,599	0,455	0,341	0,137	0,586	0,435	0,370	0,179	0,620	0,490	0,344	0,142	0,591
MID1511	0,317	0,110	0,555	0,394	0,360	0,164	0,609	0,471	0,344	0,142	0,591	0,442	0,284	0,083	0,510
MID3754	0,371	0,181	0,621	0,493	0,365	0,171	0,614	0,480	0,277	0,077	0,498	0,332	0,375	0,188	0,625
MID3756	0,375	0,187	0,625	0,499	0,341	0,137	0,586	0,435	0,341	0,137	0,586	0,435	0,371	0,181	0,621
MID111	0,344	0,142	0,591	0,442	0,355	0,155	0,603	0,461	0,363	0,167	0,612	0,476	0,355	0,155	0,603
MID1705	0,260	0,067	0,473	0,308	0,367	0,174	0,617	0,484	0,222	0,047	0,412	0,255	0,375	0,188	0,625
MID3736	0,369	0,177	0,618	0,487	0,372	0,183	0,622	0,495	0,327	0,121	0,569	0,412	0,374	0,186	0,624
MID3753	0,177	0,029	0,334	0,196	0,222	0,047	0,412	0,255	0,189	0,033	0,355	0,211	0,136	0,017	0,262
MID193	0,375	0,187	0,625	0,499	0,371	0,181	0,621	0,493	0,322	0,116	0,563	0,403	0,374	0,186	0,624
MID1540	0,365	0,171	0,614	0,480	0,370	0,179	0,620	0,490	0,375	0,187	0,625	0,499	0,374	0,186	0,624

**Tabla 3.59.** Parámetros forenses INDEL. Corrientes (32 mujeres, 60 hombres), Posadas (28 mujeres, 24 hombres), Eldorado A (13 mujeres, 14 hombres) y Eldorado B (11 mujeres, 16 hombres).

SNP	CORRIENTES			POSADAS			ELDORADOA			ELDORADOB		
Marcador	PIC	PE	PDF	PDM	PIC	PE	PDF	PDM	PIC	PE	PDF	PDM
rs6639398	0,222	0,047	0,412	0,255	0,233	0,051	0,429	0,269	0,322	0,116	0,563	0,403
rs5986751	0,360	0,164	0,609	0,471	0,375	0,187	0,625	0,500	0,375	0,188	0,625	0,500
rs5964206	0,348	0,146	0,595	0,449	0,341	0,137	0,586	0,435	0,057	0,003	0,111	0,058
rs9781645	0,363	0,167	0,612	0,476	0,365	0,171	0,614	0,480	0,360	0,164	0,609	0,471
rs2209420	0,341	0,137	0,586	0,435	0,384	0,186	0,634	0,499	0,351	0,151	0,599	0,455
rs1299087	0,373	0,185	0,623	0,497	0,363	0,167	0,612	0,476	0,363	0,167	0,612	0,476
rs318173	0,212	0,042	0,395	0,241	0,327	0,121	0,569	0,412	0,351	0,151	0,599	0,455
rs9333315	0,370	0,179	0,620	0,490	0,375	0,187	0,625	0,500	0,252	0,062	0,460	0,295
rs1991961	0,351	0,151	0,599	0,455	0,367	0,174	0,617	0,484	0,375	0,188	0,625	0,500
rs4825889	0,363	0,167	0,612	0,476	0,332	0,127	0,575	0,420	0,355	0,155	0,603	0,461
rs1781116	0,369	0,177	0,618	0,487	0,332	0,127	0,575	0,420	0,351	0,151	0,599	0,455
rs1937193	0,369	0,177	0,618	0,487	0,336	0,132	0,581	0,428	0,344	0,142	0,591	0,442
rs1781104	0,373	0,185	0,623	0,497	0,367	0,174	0,617	0,484	0,365	0,171	0,614	0,480
rs149910	0,363	0,167	0,612	0,476	0,373	0,185	0,623	0,497	0,341	0,137	0,586	0,435
rs652	0,322	0,116	0,563	0,403	0,365	0,171	0,614	0,480	0,260	0,067	0,473	0,308

**Tabla 3.60.** Parámetros forenses SNP. Corrientes (32 mujeres, 60 hombres), Posadas (28 mujeres, 24 hombres), Eldorado A (13 mujeres, 14 hombres) y Eldorado B (11 mujeres, 16 hombres).

Alu	CORRIENTES				POSADAS				ELDORADOA				ELDORADOB			
Marcador	PIC	PE	PDf	PDm	PIC	PE	PDf	PDm	PIC	PE	PDf	PDm	PIC	PE	PDf	PDm
Ya5DP3	0,164	0,025	0,311	0,180	0,242	0,056	0,445	0,282	0,136	0,017	0,262	0,147	0,177	0,029	0,334	0,196
Ya5DP4	0,038	0,001	0,076	0,039	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Ya5 491	0,020	0,000	0,039	0,020	0,020	0,000	0,039	0,020	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Ya5DP13	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000	0,000
Yb8NBC634	0,038	0,001	0,076	0,039	0,038	0,001	0,076	0,039	0,090	0,008	0,176	0,095	0,057	0,003	0,111	0,058
Yb8NBC102	0,327	0,121	0,569	0,412	0,305	0,099	0,539	0,375	0,327	0,121	0,569	0,412	0,136	0,017	0,262	0,147
Ya5DP62	0,332	0,127	0,575	0,420	0,305	0,099	0,539	0,375	0,327	0,121	0,569	0,412	0,136	0,017	0,262	0,147
Ya5NBC37	0,305	0,099	0,539	0,375	0,277	0,077	0,498	0,332	0,341	0,137	0,586	0,435	0,311	0,105	0,547	0,385
Yb8DP49	0,222	0,047	0,412	0,255	0,212	0,042	0,395	0,241	0,317	0,110	0,555	0,394	0,242	0,056	0,445	0,282
Ya5DP77	0,305	0,099	0,539	0,375	0,311	0,105	0,547	0,385	0,222	0,047	0,412	0,255	0,311	0,105	0,547	0,385

**Tabla 3.61.** Parámetros forenses Alu. Corrientes (32 mujeres, 60 hombres), Posadas (28 mujeres, 24 hombres), Eldorado A (13 mujeres, 14 hombres) y Eldorado B (11 mujeres, 16 hombres).



## 4

# Discusión

“ *La violencia es el miedo a los ideales de los demás. Si hemos de alcanzar la verdadera paz en el mundo, tendremos que empezar con los niños.* ”

---

Mahatma Gandhi, (1869-1948).

La composición genética de la población argentina varía según la región del país, teniendo diferentes grados de mestizaje entre descendientes de europeos, nativos y africanos. Esta variación ha sido estudiada en numerosos trabajos empleando polimorfismos del cromosoma Y, mitocondriales y autosómicos [102, 103, 105] pero se contaba con poca información sobre la variación en el cromosoma X.

Este trabajo se enfocó en la descripción de la estructura genética actual de las poblaciones que habitan las ciudades de Corrientes, Posadas y Eldorado y la población misionera nativa Mbyá, empleando cuatro tipos de marcadores presentes en el cromosoma X: polimorfismos STR, INDEL, SNP y Secuencias Alu. El estudio de estas poblaciones se realizó bajo el supuesto de que los eventos fundacionales de las tres ciudades fueron diferentes, lo que se vería reflejado en la composición genética de las poblaciones estudiadas. En el caso de la ciudad de Corrientes, ésta fue fundada por un grupo de criollos y españoles provenientes de Asunción que se mestizaron con la población local principalmente aborígen. En particular la provincia de Corrientes se caracterizó por una menor cantidad de reducciones religiosas siendo la más cercana la reducción franciscana de Itatí [12, 25]. Diferente fue el caso de la provincia de Misiones que contó con un gran número de reducciones jesuíticas las cuales concentraron numerosas poblaciones principalmente de guaraníes [11, 12, 15]. Años más tarde, sobre el actual territorio de la provincia de Misiones, se asentaron colonias provenientes en su mayoría de países europeos, con un gran aporte de inmigrantes provenientes de países como Alemania y Suiza que dieron origen a ciudades como Eldorado [16, 23, 91, 92]. También se incluyó en el estudio a la población nativa Mbyá, comunidad guaraní que no pudo ser reducida por los jesuitas [13, 14].

### 4.1. Variabilidad del cromosoma X; posibles marcadores poblacionales

A través del análisis de cuatro tipos de polimorfismos presentes en las regiones no pseudoautosómicas del cromosoma X, se pudo estudiar la composición genética y realizar compa-



raciones con poblaciones mestizas y nativas de Argentina como también con poblaciones de Bolivia y de otras partes del mundo.

El análisis de las frecuencias alélicas de los marcadores X-STR mostró una mayor variabilidad en las ciudades capitalinas de Corrientes y Posadas, una intermedia en Eldorado A y B y una menor en la población misionera Mbyá. El número medio de alelos ( $n_x$ ), si bien no significativo, mostró un gradiente desde 6,7 hasta 4,1 en Corrientes, Posadas, Eldorado B, Eldorado A y Mbyá, respectivamente. Las heterocigosis observadas ( $HO$ ) fueron más altas en Corrientes, Posadas y Eldorado B mientras que las menores se observaron en Eldorado A y la población Mbyá. Esta tendencia también se observó en los valores de heterocigosis de los marcadores INDEL. Si bien estos resultados no son significativos, sugieren una tendencia al aislamiento cultural en las poblaciones tanto de Eldorado A (de origen suizo-alemán) como de la comunidad Mbyá. Proponemos que esto podría deberse a que Eldorado es una joven ciudad que fue fundada en 1919 con el objetivo de entusiasmar a inmigrantes alemanes, suizos y polacos con la promesa de una vida mejor. En un comienzo no había nada más que selva sin senderos pero los inmigrantes la convirtieron en terrenos aptos para agricultura. Con los diversos contingentes que llegaban de Europa, el fundador los ubicó en picadas (terrenos) según su nacionalidad, favoreciendo así el casamiento entre pobladores vecinos de igual procedencia. Si bien esto sucedió en los orígenes de la fundación, la cuestión cultural influyó en la elección de la pareja de las generaciones subsiguientes hasta el día de hoy [91]. En cuanto a la comunidad Mbyá, aún en la actualidad, conservan sus costumbres ancestrales manteniendo las redes de parentesco [101] lo cual explicaría los bajos valores de heterocigosis característicos de las comunidades donde se practican matrimonios entre individuos de la misma comunidad. Asimismo, otros procesos de cambio también se ven reflejados en los resultados obtenidos, ya que la comparación de los Mbyá con otras dos poblaciones nativas (Wichi y Mocoví) mostraron diferencias significativas entre sí, remarcando el efecto de la deriva genética. Este efecto es mayor en poblaciones de pequeño tamaño, como es el caso de la mayoría de los pueblos nativos americanos en la actualidad; en ellos ocasiona frecuentemente la pérdida de alelos al azar y la fijación de otros, conduciendo a la diferenciación interpoblacional [29, 55, 57]. Existen varios ejemplos de los efectos de la deriva génica en nativos americanos, tanto para marcadores no codificantes [94, 95, 104, 57] como codificantes [96, 97]. Más allá del efecto de la deriva genética, se ha descrito en el trabajo de Sala (2010) la singularidad de la población Mbyá que la distingue de otros grupos nativos de la región, en especial en cuanto a marcadores STR autosómicos [15]. Cuando se estudió el linaje uniparental del cromosoma Y, se hallaron haplotipos específicos para la comunidad Mbyá conformados por alelos que son muy poco frecuentes en otras poblaciones nativas de la región, lo que sugiere que esta comunidad se mantiene cerrada, y apartada del resto [14]. Por último, dado el origen de la comunidad Mbyá, éstos resultaron ser más cercanos genéticamente a los guaraníes de Brasil que a otras tribus que se encuentran más próximas geográficamente [15].

La deriva genética sumado a la singularidad de la comunidad Mbyá ocasionarían una diferenciación de las poblaciones nativas mencionadas frente a las poblaciones citadinas, lo cual se vio reflejado en los resultados de este trabajo. El análisis de estructura mostró que las poblaciones de las ciudades del noreste argentino son heterogéneas, probablemente combinando un componente genético amerindio (guaraní) con otro europeo en distinto grado según los antecedentes individuales y fundacionales en cada localidad. Históricamente, en el noreste argentino los guaraníes que habitaban la región fueron introducidos, entre 1609 y 1767, en las misiones jesuíticas e integrados a la civilización europea. Durante la evangelización, los guaraníes fueron separados de los españoles en reducciones organizadas permitiendo el aumento de la población nativa. Luego, con el desmantelamiento de las reducciones jesuíticas, algunos guaraníes retornaron a la selva mientras que la mayoría comenzaron una integración

en las colonias españolas como artesanos o peones de campo, promoviendo el mestizaje de la población [12]. A este antecedente histórico se le sumó el alto flujo genético propio de las ciudades (ver más adelante), que se hace evidente en la gran variación intrapoblacional observada en los análisis de varianza de todos los tipos de marcadores.

Cuando se realizó el análisis de los 50 marcadores en conjunto para Corrientes, Posadas, Eldorado A y B, se observó una diferenciación para los pares Posadas-Corrientes, Posadas-Eldorado A y Eldorado A y B siendo mayor el valor de  $F_{st}$  para esta última dupla. De esta manera, los múltiples resultados obtenidos separan a la población de Eldorado en dos subpoblaciones (denominadas en este trabajo como Eldorado A y Eldorado B), según el distinto origen de los individuos que la componen. De manera consistente, los participantes de Eldorado A informaron una ascendencia europea específica (suizo-alemana), mientras que los participantes de Posadas, Corrientes y Eldorado B informaron ascendencia de lugares dispersos de Europa, de origen poco claro o desconocido.

Menos claro es el bajo grado de ligamiento entre los polimorfismos que presentó Eldorado A, por lo cual se apunta en el futuro a incrementar el tamaño de la muestra a fin de corroborarlo. Asimismo, resulta llamativo el mayor grado de ligamiento entre marcadores observado en Posadas, que no se condice con el elevado flujo migratorio que presenta esta ciudad capital, alimentado por un lado en el servicio hospitalario (Hospital Central Dr. Ramón Madariaga, Hospital Dr. Ramón Carrillo, Hospital Dr. René Favalaro en Posadas, entre otros) y por otro en la Universidad Nacional de Misiones con sede en Posadas dado por la afluencia de personal de salud en la primera y docentes en la segunda, algunos de los cuales finalmente se establecen en dicha localidad. Es probable que este hallazgo responda a una subestructuración de la población posadeña, tal como se da entre los habitantes de Eldorado, aunque en este trabajo no se ha podido comprobar para los posadeños.

En cuanto al análisis de desequilibrio de ligamiento de los 50 marcadores, para Corrientes, Posadas y Eldorado A y B no se encontró ningún haplotipo característico de una población. Los marcadores que se presentaron ligados en todas las poblaciones analizadas generaron dos haplotipos, uno en el brazo corto del cromosoma X con dos marcadores INDEL (MID356-MID357) y otro en el brazo largo con tres marcadores SNP (rs4825889-rs1781116-rs1937193). Este último haplotipo también fue confirmado en las poblaciones del Chaco argentino que se utilizaron para comparación (Wichí, Mocoví, Resistencia, Misión Nueva Pompeya). Ambos haplotipos son variables en todas las poblaciones, con frecuencias muy similares en todos los casos, de manera que podrían ser apropiados para su eventual utilización como haplotipos de identificación, en pruebas de paternidad, como se comenta más adelante. El conjunto de marcadores SNP analizados, dentro de los cuales se incluyen los tres antes mencionados que presentan alto ligamiento, mostró sin embargo un panorama ambiguo en algunos aspectos. Por un lado, los valores de variación entre poblaciones medidos como  $F_{st}$  mostraron diferenciación entre las poblaciones citadinas y también con los Wichi y Mocoví. Por otro, el análisis de estructura poblacional reveló una alta heterogeneidad entre individuos dentro de cada población, lo cual opaca la diferenciación entre ellas. Estos resultados requieren de una futura ampliación del análisis, mediante el incremento del número de marcadores de tipo SNP, además de incluir en el análisis datos de otras poblaciones.

Con respecto a los marcadores Alu, las poblaciones citadinas del noreste argentino estudiadas en este trabajo no se diferenciaron entre sí. Esta observación es consistente con el hecho de que Corrientes, Posadas y Eldorado A y B comparten, al menos parcialmente, un origen común en la inmigración europea. La baja tasa de mutación de las inserciones de Alu permite utilizarlos para analizar la relación entre las poblaciones más lejanas geográficamente o que se hayan mantenido conservadas genéticamente, resultando menos informativos para las comparaciones entre poblaciones que comparten ancestros comunes. Esto se hace también

evidente cuando comparamos estas poblaciones citadinas, empleando 10 marcadores Alu, con la población nativa Wichi oriunda de la región chaqueña, y con un origen ancestral diferente, obteniendo resultados de  $F_{st}$  significativos. Es destacable el incremento de valor del  $F_{st}$  cuando se disminuyó el número de marcadores Alu en la comparación con las poblaciones analizadas de la bibliografía, por carecer estas últimas de datos para algunos de estos marcadores. Entre las inserciones Alu fue posible incluir en las comparaciones al marcador Ya5DP13 que en la población Wichi presentó un alelo que no se halló en las poblaciones del NEA. Este resultado es notable, dado que para Alu autosómicos se ha encontrado una tendencia a la pérdida de variabilidad en nativos americanos [95].

Si bien la similitud hallada entre las poblaciones citadinas para marcadores de antigua data, como son los de tipo Alu, respondería parcialmente a un origen común en la inmigración europea, el análisis de estructura no los muestra en total coincidencia con los datos que se poseen para algunos países de Europa (Figura 3.41) sino en una posición intermedia entre los europeos y los grupos nativos del noreste argentino. Esto podría explicarse por la persistencia de un componente nativo en el cromosoma X que ha permanecido presente a través de las generaciones. Si bien el cromosoma X no posee un mecanismo de transmisión uniparental como el ADN mitocondrial, la alta proporción de descendientes producto de la unión entre mujeres amerindias y varones de origen español, habría dejado una mayor impronta nativa en el cromosoma X que en cromosomas autosómicos. También se encontró una diferenciación notable entre los pueblos originarios de Bolivia y nuestras poblaciones de Corrientes, Posadas y Eldorado A y B; esto es razonable debido a que las comunidades del noreste de Argentina estuvieron involucradas en un proceso llamado guaranización, que les habría aportado un componente considerable de origen guaraní [98]. Las diferencias también podrían ser causadas en parte por la fuerza de la deriva genética que actuó en los grupos nativos a lo largo del sur de América [93, 28]. Volviendo a las poblaciones de las ciudades, la diferenciación observada en el análisis de inferencia genética (gráficos de barras y triangular) con poblaciones de África, en particular con Costa de Marfil, sugiere una escasa evidencia de tráfico de esclavos en el pasado en la región del noreste, en comparación con el tráfico ocurrido a través de las regiones central y noroccidental de Argentina que ha sido evidenciado en otros trabajos [99, 104].

Los marcadores del cromosoma X utilizados en este trabajo resultaron informativos para diferenciar poblaciones del noreste argentino con diferentes niveles de mezcla con grupos nativos, observándose una fuerte diferenciación entre las poblaciones nativas frente a las citadinas como así también entre poblaciones nativas. Finalmente, las inserciones Alu resultaron de utilidad para distinguir un origen europeo más claro en los descendientes de alemanes y suizos de Eldorado A, permitiendo discriminar el componente genético distintivo de las poblaciones analizadas.

### 4.2. Parámetros de identificación forense

Cuando se procedió a calcular los parámetros forenses resultaron considerablemente más informativos los marcadores STR, los cuales por ser marcadores multialélicos permiten describir una variación más grande entre individuos de una misma población. En el caso de los marcadores bialélicos INDEL y SNP, muchos de ellos resultaron medianamente informativos de acuerdo con los valores intermedios de  $PIC$ . Contrario es el caso de los marcadores Alu que, como se mencionó anteriormente, son marcadores muy estables y presentan poca variabilidad, por lo cual la mayoría de ellos resultaron no informativos.

Lo expresado, nos permitiría concluir que los marcadores más aptos para su aplicación en

pruebas de identificación forense son los STR seguidos de los INDEL y SNP. De hecho, los STR incluídos en este trabajo han sido utilizados ampliamente en la resolución de pruebas de identificación humana por ADN hasta fecha reciente, siendo paulatinamente reemplazados en la actualidad por un kit comercial que está validado en los países del primer mundo, y se utiliza cada vez con más auge en nuestro país. Este kit, STR Investigator®(Argus X-12), incluye 12 marcadores que conforman cuatro grupos de STR altamente ligados entre sí. Esto permite generar pequeños haplotipos, aumentando así el poder de discriminación para estimar la probabilidad de vínculo biológico entre padre e hijas mujeres, entre hermanas, o en otros casos que contemplen la transmisión de un cromosoma X a la descendencia. No obstante, la aplicabilidad de estos marcadores no ha sido demostrada aún en nuestro país y podría presentar estructura interpoblacional, dificultando su aplicación, como ha quedado demostrado en trabajos de otras regiones genómicas que también son de aplicación en genética forense y en pruebas de identificación [106].

Hasta el presente, esta Tesis representa el único aporte al conocimiento y valorización de la diversa y peculiar población del noreste argentino en cuanto a la variación de marcadores del cromosoma X. Los resultados aquí presentados dejan ver que las poblaciones citadinas no son descendientes únicamente de europeos sino que son una mezcla de múltiples orígenes. Se espera que esta información conduzca a una toma de conciencia que favorezca un replanteamiento de la identidad biológica y revalorización cultural de los argentinos.

Un análisis futuro que incluya un mayor número de individuos y el estudio de nuevas poblaciones permitirá aclarar algunos aspectos aún no resueltos en este trabajo. No obstante, la información aquí presentada deja en claro la necesidad de una evaluación en profundidad que permita revelar la identidad de cada población argentina en particular.



## Conclusiones

- La variación de marcadores del cromosoma X, tanto hipervariables como bialélicos, en poblaciones del noreste argentino permiten diferenciar aquellas de origen mixto, habitantes de las ciudades, de las comunidades de origen nativo americano.
- Los eventos fundacionales influyen en la composición genética de las poblaciones estudiadas.
- Cuando comparamos las poblaciones citadinas entre sí, también se observan algunas diferencias, como por ejemplo en el caso de los inmigrantes suizo-alemanes que se instalaron en Eldorado y mantienen hasta hoy cierto aislamiento cultural. A su vez, las poblaciones citadinas presentan ciertas diferencias con poblaciones europeas que podrían reflejar la impronta nativa en el cromosoma X actual, dejada por la alta proporción de uniones entre mujeres nativas (guaraníes) y varones de origen europeo.
- También se deja ver el marcado efecto de la deriva genética sobre las comunidades nativas, que actúa sobre los polimorfismos ubicados en cromosoma X de manera más marcada que en cromosomas autosómicos.
- Se determinaron dos haplotipos formados por marcadores ligados en todas las poblaciones estudiadas: MID356-MID357 en el brazo corto y rs4825889-rs1781116-rs1937193 en el brazo largo. Dada la similitud de frecuencias alélicas en las distintas poblaciones, dichos haplotipos podrían eventualmente utilizarse en pruebas de identificación o paternidad.



## Apéndice A

# Apéndice

### A.1. Tablas anexas

En esta sección se presentan en las tablas A.1, A.2, A.3, A.4 y A.5 las secuencias de los cebadores para los diferentes marcadores, los pesos moleculares de los amplicones, la localización citogenética, etc. para los polimorfismos analizados en este trabajo.

### A.2. Frecuencias alélicas de hombres y mujeres



MARC.	TIPO REP.	MOTIVO	LOC.CIT.	OLIGOS $\beta'$ - $\beta'$	ALELOS	PESO (pb)	G. LIG.
<b>DXS8378</b>	Tetranucleot	(CTAT)10-14	p22.31	F: TTAGGCAACCCGGTGTC R: ACAAGACGAAACTCCAACTC	10-14	114-130	X1
<b>DXS9902</b>	Tetranucleot	(TAGA)9-15	p22.2	F: CTGGGTGAAGAGACAGGA R: GGCAATACACATTCATATCAGGA	9-15	174-198	
<b>DXS7132</b>	Tetranucleot	(TCTA)10-18	centrómero	F: TCCCCTCTCATCTATCTGACTG R: CACTCCTGGTGCCAAACTCT	10-18	120-152	X2
<b>DXS9898</b>	Tetranucleot	(TATC)2-(ATC)-(TATC)8-15 (TATC)2-(ATC)-(TATC)-(ATC)-(TATC)5	q21.31	F: CGAGCACACCTACAAAAGCTG R: TAGGCTACCTCAGCTGAGCA	10-17 8.3	157-185 152	
<b>DXS6809</b>	Tetranucleot	(CTAT)7-10(ATCT)3-N9(TATC)3-(ATCT)3-5-N10(ATCT)13-17	q21.33	F: TCCATCTTTCTCTGAACCTTCC R: TGCTTTAGGCTGATGTGAGG	29-38	238-274	
<b>DXS6789</b>	Tetranucleot	(TATG)9-11 (TATC)6 (TATC) (TATG)10(TATC)7 (TATC) (TATG)9(TATC)9 (TATC) (TATG)10(TATC)9-13	q21.33	F: CTTCAATTATGTGCTGGGGTAAA R: ACCTCGTGATCATGTAAGTTGG	15-17 18 19 20-24	253-261 265 269 289	
<b>DXS7133</b>	Tetranucleot	(ATAG)7-14	q22.30	F: CAGTTCCAAAAGGGGAAAAA R: ACTTGTACTTGGTGGAGGAA	7-14	185- 213	
<b>GATA172D05</b>	Tetranucleot	(TAGA)6-14	q23	F: TAGTGGTGATGGTTGCACAG R: ATAATTGAAAGCCCGGATTC	6-14	108-140	
<b>GATA31E08</b>	Tetranucleot	(AGAT)9-15	q27.1	F: GCAAGGGGAGAGGCTAGAA R: TCAGGTGACAGAGCACAGAGA	9-15	232-256	
<b>DXS7423</b>	Tetranucleot	(TCCA)3TCTGTCTCT(TCCA)8-14	q28	F: GTCTTCTGTCTATCTCCGAC R: TAGCTTAGCGCCTGGCACATA	11-17	171-195	X4

**Tabla A.1.** Características de los X-STR analizados. El rango alélico corresponde al observado en las poblaciones analizadas en este trabajo. Fuente: [61], ChrX-STR.org 2.0 (<http://www.chrx-str.org/>).

Rs	MARC	MOTIVO	LOC.CIT.	OLIGOS 5' – 3'	PESO (pb)
rs25581	MID 357	-/TGAGA	p22.2	F: gTTTtTATAGACTGTGGCCCC R: PET-GTTAGTGGTTGGATTGCTCG	110-115
rs25580	MID 356	-/CTT	p22.2	F: gtttCCAAATCCACGTGAGAAATG R: PET-AGTCTGTGATGCAGTGGCAAAC	117-120
rs60283667	MID 3690	-/TCAC	p22.2	F: GGGCACCATATTAGGCATGT R: VIC-CCCACCATCTAACCCATTTC	71-75
rs3078486	MID 3719	-/TTAACT	p22.2	F: gTTCTTTTCTCATCTGGCACCC R: VIC-CTATGAAGCCTATAGATTGG	140-146
rs2308280	MID 2089	-/TTA	p22.2	F: VIC-AATCCATTCTGGAATAAGATGTCA R: gtttcttTCCACTCTCAGGGATTCCCTT	144-147
rs3215490	MID 3730	-/GACA	q21.1	F: 6FAM-AGGATCCTGACTAAGATAGC R: GAATCTCTGGAAACACTTGG	68-72
rs2307707	MID 1511	-/GTCT	q21.2	F: gCTGCCCTGGGATTTTCCCTT R: PET-CAGGGGAGAACACCCACTAA	97-101
rs16397	MID 111	-/GTG	q26	F: GAGGCAGGGAATCAAGTTAG R: NED-TTGATTCCAGCTTTTCCCTTT	147-150
rs56162621	MID 3736	-/CT	q26	F: 6FAM-GGGTTAGGAGCCCCCTGCT R: gtttcttGGATGTATGACACACAACGC	52-54
rs72417152	MID 3753	-/GTATAT	q26	F: GCTACACCAATGGACAGATG R: PET-TGTGGTGTGCATGATTTC	143-149

**Tabla A.2.** Características de los X-INDEL analizados. Fuente: [62]

Rs	MARC	MOTIVO	LOC.CIT.	OLIGOS 5' - 3'	PESO (pb)
rs57608175 [63]	<b>MID3754</b>	-/GGTCATCAGCAG	q24	F: GATCCTTTGGTTTGCACAATG R: CCTGCTCTAATTCTCCCACT	129-141
rs72270198 [63]	<b>MID3756</b>	-/ TGGCAGAGCCATT	q25	F: CAGCGTTCATATCAGCACTGA R: TCCGCATCACCACTTAAGAGAC	111-124
rs2307901 [64]	<b>MID1705</b>	-/TAGA	q25	F: TCATCCATGTTTCTGGGTAT R: GAAGCAAGAATGTGTGTCAT	134-138
rs16632 [64]	<b>MID193</b>	-/AATA	q27	F: TTTGAANAACAGAGAAATGCA R: CTGAAGTGACCATTGACCTC	101-105
rs2307736 [63]	<b>MID1540</b>	-/TTCCAACCAGCAGGAGGTT	q28	F: CTGTCAAGTCCAAATCAAGCAG R: TTATACTTCCAACAGGCCACGA	231-251

Tabla A.3

## A.2. Frecuencias alélicas de hombres y mujeres

MARC. (Rs)	AL. ANC.	LOC. CIT.	OLIGOS 5' – 3'	ALELOS	PESO (pb)
rs6639398	G	P22.3	FwA TCAGGACAGAGAGACATGTGTA FwG TCAGGACAGAGAGACATTTGTG Rv CTCATGCTCAGTACCATCTTGT	A/G	195
rs5986751	C	p21.3	FwC TTTTGCTTCCCTCACTGTGC FwT TTTTGCTTCCCTCACGGTGT Rv TTATGTTCCCTCAGCCCAGA	C/T	216
rs5964206	C	p11.3	FwC TGTCTTTCATCAGAAAAAATTCTC FwT TGTCTTTCATCAGAAAAAAGTCTT Rv CAACACGGCTCTATATCACTGA	C/G	201
rs9781645	T	p11.23	FwC TGTCTTTCATCAGAAAAAATTCTC FwT TGTCTTTCATCAGAAAAAAGTCTT Rv CAACACGGCTCTATATCACTGA	C/T	201
rs2209420	A	q13	FwA CTCTTGTAACCACTATTTGATTCA FwC CTCTTGTAACCACTATTTAATTCC Rv AGTGAACCTCAGTGGATAAATGGA	A/C	244
rs1299087	G	q21.1	Fw TTTTAGAGGGATTTCAGACACAAA Rv CGCTTTGCAATTGGTTGTAT	G/T	156
<b>ER MSP I</b>					
rs318173	T	q22.2	Fw CATCGCCCAAGGAGTGATATA RvA TCTGGGTATATTCAGAAGCA RvC CTCTGGGTATATTCAGAAGCC	A/C	159
rs933315	A	q23	FwA TGGGAAGACCAAAAAACAAGCAA FwG TGGGAAGACCAAAAAACAATCAG Rv TGCCCCACAGAGATTTTAGTG	A/G	175
rs1991961	T	q24	Fw GTACGAGATGACTGACCACCA RvG CTGACTAAGTGGAGACAACCG RvT CTGACTAAGTGGAGACACCCT	G/T	150
rs4825889	A	q25	Fw TCTTTGGCTCCCTAAATTGCT RvA ATGAACCGAGTTTTGATTTGGAAT RvC ATGAACCGAGTTTTGATTTGAAAC	A/G	251
rs1781116	T	q25	FwT GCAAATATGTTGGCAAGACGTAT FwC GCAAATATGTTGGCAAGACATAC Rv CCCTTCCCCACCTTGGATAG	C/T	106
rs1937193	A	q25	Fw GTCTCTCATATCCAGTGTAGGT RvT TGCCTCAAACCTCTTTCTTCTCAT RvA TGCCTCAAACCTCTTTCTTCACAA	A/T	172
rs1781104	C	q25	FwA TGTCTTGTCCAATGCCGAGA FwC TGTCTTGTCCAATGCCTAGC Rv GGCAAATTGACTGGAAGCCA	A/C	141
rs149910	G	q26	Fw GAAGATTTACTCAAATAGAGTG Rv TCCATTGTTCATTTCAAGGAAT	G/T	155
<b>ER Hinf I</b>					
rs652	T	q26	FwG TGTCCCACACCTACAGTGCG FwT TGTCCCACACCTACATTGCT Rv ACCTGTGCATGCATTTGTGTAC	G/T	180

Tabla A.4

## A. Apéndice

MARC.	NRO. ACCESO	LOC. CIT.	OLIGOS 5' – 3'	PESO (pb)
Ya5DP3	AC023104	P22.3	F: ATCTTGAGAATCTCTACCAC R: TCCTCTGGATTTTCAGGGTTG	162-487
Ya5DP4	AC017047	P22.3	F: AACACCTCTGATGTAGCTTATG R: CTAGGCCACCATTAAAGCCAA	334-649
Ya5 491	U69730	p22.2	F: ACATGAATGTGCCATTGGTT R: CAAGAAGGCAGCTGTCCTAGA	96-435
Ya5DP13	AC004470	p22.2	F: CTAGTGGAAGCTCCGTTTGG R: AGGCTGACCACTGGATATGG	205-494
Yb8NBC634	AL390840	q21.2	F: AACAGAAAAGGCATCATTTGC R: GGGGGCATTATTACTGCTT	95-420
Yb8NBC102	AL049591	q24	F: TATAGCTAGTAAATGGTAGAGCCAGGA R: CTGTCTAAGATAGTGATTGGACCTACTATG	209-504
Ya5DP62	AL049591	q24	F: CTGCCTTCCATGAACGTTTT R: AAATGAAGCCTTGCTGCTGT	599-894
Ya5NBC37	AC002476	q24	F: GCTTGAGGTTTTTCATACTACTCTTATCTTT R: ACTGTATAAGCATTTTCCTCTTTATCTTTC	184-497
Yb8DP49	Ac002422	q26	F: GACTAGGGGTTTGTGCCAGA R: TCCCCCATTTCTGTTGTTGT	500-800
Ya5DP77	AL356785	q27	F: GAAGGATGATCTCTCCTTAC R: TGCAAGGAGAGTTGGCATAA	298-620

Tabla A.5. Cebadores alelo específicos diseñados con el programa Primer 3

### A.3. Preparación de Reactivos

A continuación se describe la composición de los buffers y soluciones empleadas en este trabajo.

#### A.3.1. Buffer A

- 109,52gr Sacarosa
- 1gr  $MgCl_2$
- 1,56gr TRIS –  $HCl$
- 10ml TRITÓN
- pesar la sacarosa, el  $MgCl_2$  y el TRIS –  $HCl$ , agregar  $H_2O$ , filtrar y luego agregar TRITÓN y enrasar a un litro. Ajustar el  $pH$  en 7,6.

#### A.3.2. Buffer TE

- 10mM TRIS BASE
- 1mM EDTA  $pH8$

#### A.3.3. Buffer de Carga

- 0,25 % Azul de Bromofenol
- 0,25 % Xilenol Xianol
- 40 % p/v Sacarosa en  $H_2O$

STR Marcador	Alelo	Corrientes		Posadas		EldoradoA		EldoradoB		Mbyá	
		$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.
DXS8378	9	0	0	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	10	25	0,39	20	0,37	6	0,27	8	0,36	12	0,67
	11	16	0,25	21	0,39	7	0,32	11	0,50	5	0,28
	12	19	0,30	10	0,19	8	0,36	3	0,14	1	0,06
	13	4	0,06	2	0,04	1	0,05	0	0,00	0	0,00
DXS9902	9	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	10	1	0,02	3	0,06	3	0,14	0	0,00	0	0,00
	11	26	0,41	20	0,37	5	0,23	8	0,4	9	0,50
	12	19	0,30	19	0,35	8	0,36	6	0,30	8	0,44
	13	18	0,28	11	0,20	6	0,27	6	0,30	1	0,06
	14	0	0	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00
DXS7132	11	2	0,03	0	0,00	3	0,17	0	0,00	0	0,00
	12	7	0,11	5	0,09	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	13	12	0,19	17	0,31	3	0,17	10	0,45	1	0,06
	14	15	0,23	13	0,24	8	0,44	4	0,18	2	0,11
	15	16	0,25	12	0,22	4	0,22	4	0,18	7	0,39
	16	5	0,08	5	0,09	0	0,00	4	0,18	7	0,39
	17	5	0,08	2	0,04	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	18	2	0,03	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,06
DXS9898	8,3	13	0,20	6	0,11	3	0,14	3	0,14	0	0,00
	9	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	10	0	0,00	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	11	5	0,08	9	0,17	5	0,23	2	0,09	0	0,00
	12	22	0,34	18	0,33	9	0,41	9	0,41	4	0,22
	13	17	0,27	15	0,28	2	0,09	6	0,27	3	0,17
	14	7	0,11	3	0,06	2	0,09	2	0,09	7	0,39
	15	0	0,00	2	0,04	1	0,05	0	0,00	4	0,22
DXS6809	28	1	0,02	0	0,00	1	0,05	0	0,00	0	0,00
	29	3	0,05	1	0,02	1	0,05	0	0,00	0	0,00
	30	1	0,02	2	0,04	0	0,00	0	0,00	2	0,11
	31	6	0,09	10	0,19	2	0,09	2	0,09	0	0,00
	32	10	0,16	9	0,17	4	0,18	6	0,27	4	0,22
	33	22	0,34	15	0,28	10	0,45	7	0,32	9	0,50
	34	12	0,19	12	0,22	2	0,09	7	0,32	1	0,06
	35	5	0,08	4	0,07	1	0,05	0	0,00	2	0,11
	36	4	0,06	1	0,02	1	0,05	0	0,00	0	0,00
DXS6789	11	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,06
	13	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	15	4	0,06	5	0,09	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	16	7	0,11	2	0,04	1	0,08	1	0,05	5	0,28
	17	1	0,02	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	18	0	0,00	1	0,02	0	0,00	1	0,05	0	0,00
	19	0	0,00	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	20	34	0,55	23	0,43	7	0,58	7	0,32	7	0,39
	21	11	0,18	11	0,20	1	0,08	8	0,36	5	0,28
	22	2	0,03	8	0,15	2	0,17	3	0,14	0	0,00
	23	1	0,02	2	0,04	1	0,08	2	0,09	0	0,00
	24	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
DXS7133	7	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	8	1	0,02	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	9	27	0,42	29	0,54	12	0,60	13	0,59	13	0,72
	10	10	0,16	8	0,15	0	0,00	1	0,05	0	0,00
	11	24	0,38	14	0,26	7	0,35	7	0,32	5	0,28
	12	0	0,00	2	0,04	1	0,05	1	0,05	0	0,00
	13	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	14	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
GATA172D05	6	8	0,12	6	0,11	2	0,08	3	0,14	1	0,06
	7	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	8	7	0,11	13	0,24	4	0,17	5	0,23	8	0,44
	9	2	0,03	5	0,09	0	0,00	1	0,05	0	0,00
	10	19	0,30	9	0,17	7	0,29	4	0,18	5	0,28
	11	17	0,27	15	0,28	5	0,21	6	0,27	3	0,17
	12	11	0,17	6	0,11	6	0,25	3	0,14	1	0,06
GATA31E08	9	12	0,19	9	0,17	7	0,32	3	0,15	0	0,00
	10	4	0,06	3	0,06	0	0,00	1	0,05	0	0,00
	11	12	0,19	16	0,30	5	0,23	2	0,10	10	0,56
	12	16	0,25	17	0,31	3	0,14	8	0,40	8	0,44
	13	13	0,20	7	0,13	1	0,05	4	0,20	0	0,00
	14	7	0,11	2	0,04	6	0,27	2	0,10	0	0,00
DXS7423	11	0	0,00	2	0,04	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	12	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	13	4	0,06	3	0,06	4	0,20	0	0,00	0	0,00
	14	19	0,30	11	0,20	9	0,45	8	0,36	5	0,28
	15	31	0,48	29	0,54	5	0,25	13	0,59	9	0,50
	16	9	0,14	7	0,13	2	0,10	1	0,05	4	0,22
	17	1	0,02	2	0,04	0	0,00	0	0,00	0	0,00

**Tabla A.6.** Frecuencias alélicas (mujeres) de las poblaciones de Corrientes ( $n=32$ ), Posadas ( $n=28$ ), Eldorado A ( $n=13$ ), Eldorado B ( $n=11$ ) y Mbyá ( $n=9$ ).  $N_A$ =nro de alelos.

## A. Apéndice

STR Marcador	Alelo	Corrientes		Posadas		EldoradoA		EldoradoB		Mbyá	
		$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.
DXS8378	9	0	0,00	1	0,04	0	0,00	1	0,06	0	0,00
	10	23	0,40	15	0,63	2	0,20	7	0,44	5	0,31
	11	16	0,28	2	0,08	4	0,40	7	0,44	9	0,56
	12	17	0,29	6	0,25	4	0,40	1	0,06	0	0,00
	13	2	0,03	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0,13
DXS9902	9	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,07	0	0,00
	10	2	0,03	1	0,04	0	0,00	1	0,07	0	0,00
	11	27	0,47	7	0,29	4	0,29	7	0,50	7	0,44
	12	16	0,28	11	0,46	3	0,21	0	0,00	8	0,50
	13	12	0,21	5	0,21	6	0,43	5	0,36	1	0,06
	14	1	0,02	0	0,00	1	0,07	0	0,00	0	0,00
DXS7132	11	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	12	3	0,05	1	0,05	1	0,10	2	0,13	0	0,00
	13	20	0,34	9	0,41	2	0,20	7	0,44	1	0,06
	14	18	0,31	4	0,18	6	0,60	2	0,13	3	0,19
	15	8	0,14	7	0,32	1	0,10	4	0,25	3	0,19
	16	4	0,07	0	0,00	0	0,00	1	0,06	5	0,31
	17	5	0,09	1	0,05	0	0,00	0	0,00	3	0,19
DXS9898	18	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,06
	8.3	11	0,19	6	0,25	2	0,17	1	0,06	0	0,00
	9	1	0,02	1	0,04	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	10	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,06	0	0,00
	11	11	0,19	3	0,13	0	0,00	1	0,06	0	0,00
	12	16	0,28	8	0,33	7	0,58	6	0,38	3	0,19
	13	14	0,24	3	0,13	2	0,17	1	0,06	2	0,13
	14	5	0,09	2	0,08	1	0,08	6	0,38	7	0,44
	15	0	0,00	1	0,04	0	0,00	0	0,00	4	0,25
DXS6809	28	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	29	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	30	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00	2	0,13
	31	7	0,12	2	0,08	1	0,08	4	0,25	0	0,00
	32	12	0,21	7	0,29	3	0,25	3	0,19	3	0,19
	33	15	0,26	2	0,08	5	0,42	2	0,13	7	0,44
	34	14	0,24	10	0,42	2	0,17	5	0,31	2	0,13
	35	6	0,10	3	0,13	0	0,00	1	0,06	2	0,13
	36	1	0,02	0	0,00	1	0,08	1	0,06	0	0,00
DXS6789	11	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	13	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	15	2	0,04	0	0,00	0	0,00	2	0,13	0	0,00
	16	2	0,04	0	0,00	0	0,00	1	0,06	4	0,29
	17	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	18	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	19	2	0,04	0	0,00	0	0,00	0	0,00	1	0,07
	20	23	0,41	11	0,46	3	0,50	6	0,38	4	0,29
	21	13	0,23	9	0,38	1	0,17	4	0,25	5	0,36
	22	11	0,20	3	0,13	1	0,17	1	0,06	0	0,00
	23	1	0,02	1	0,04	1	0,17	2	0,13	0	0,00
	24	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
DXS7133	7	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	8	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	9	32	0,55	9	0,38	5	0,50	9	0,56	9	0,56
	10	11	0,19	7	0,29	1	0,10	1	0,06	3	0,19
	11	8	0,14	6	0,25	4	0,40	5	0,31	4	0,25
	12	5	0,09	1	0,04	0	0,00	1	0,06	0	0,00
	13	0	0,00	1	0,04	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	14	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
GATA172D05	6	6	0,10	5	0,21	2	0,25	1	0,06	0	0,00
	7	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	8	12	0,21	3	0,13	1	0,13	3	0,19	5	0,31
	9	1	0,02	2	0,08	0	0,00	1	0,06	0	0,00
	10	23	0,40	8	0,33	1	0,13	2	0,13	4	0,25
	11	7	0,12	1	0,04	3	0,38	4	0,25	6	0,38
	12	8	0,14	5	0,21	1	0,13	5	0,31	1	0,06
GATA31E08	9	7	0,12	6	0,25	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	10	3	0,05	2	0,08	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	11	11	0,19	2	0,08	4	0,50	4	0,25	7	0,44
	12	17	0,29	7	0,29	2	0,25	5	0,31	8	0,50
	13	16	0,28	6	0,25	1	0,13	4	0,25	1	0,06
	14	4	0,07	1	0,04	1	0,13	3	0,19	0	0,00
DXS7423	11	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	12	0	0,00	0	0,00	1	0,10	0	0,00	0	0,00
	13	0	0,00	0	0,00	3	0,30	1	0,06	0	0,00
	14	19	0,33	10	0,42	3	0,30	5	0,31	7	0,44
	15	27	0,47	12	0,50	1	0,10	8	0,50	7	0,44
	16	9	0,16	1	0,04	2	0,20	1	0,06	2	0,13
	17	3	0,05	1	0,04	0	0,00	1	0,06	0	0,00

**Tabla A.7.** Frecuencias alélicas (hombres) de las poblaciones de Corrientes ( $n=60$ ), Posadas ( $n=24$ ), Eldorado A ( $n=14$ ), Eldorado B ( $n=16$ ) y Mbyá ( $n=17$ ).  $N_A$ =nro de alelos.

INDEL Marcador	Alelo	Corrientes		Posadas		EldoradoA		EldoradoB		Mbyá	
		$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.
MID357	0	29	0,45	24	0,43	5	0,28	11	0,50	6	0,33
	1	35	0,55	32	0,57	13	0,72	11	0,50	12	0,67
MID356	0	33	0,52	25	0,45	5	0,31	11	0,50	12	0,67
	1	31	0,48	31	0,55	11	0,69	11	0,50	6	0,33
MID3690	0	29	0,45	22	0,39	10	0,50	9	0,41	12	0,67
	1	35	0,55	34	0,61	10	0,50	13	0,59	6	0,33
MID3719	0	9	0,14	5	0,09	4	0,22	4	0,18	6	0,33
	1	54	0,86	49	0,91	14	0,78	18	0,82	12	0,67
MID2089	0	23	0,36	12	0,21	5	0,28	9	0,41	14	0,78
	1	41	0,64	44	0,79	13	0,72	13	0,59	4	0,22
MID3730	0	19	0,30	19	0,34	11	0,55	8	0,36	9	0,50
	1	45	0,70	37	0,66	9	0,45	14	0,64	9	0,50
MID1511	0	48	0,75	36	0,64	15	0,75	17	0,77	8	0,44
	1	16	0,25	20	0,36	5	0,25	5	0,23	10	0,56
MID3754	0	30	0,48	22	0,41	5	0,19	11	0,50	-	-
	1	32	0,52	32	0,59	21	0,81	11	0,50	-	-
MID3756	0	33	0,52	20	0,36	16	0,62	16	0,73	-	-
	1	31	0,48	36	0,64	10	0,38	6	0,27	-	-
MID111	0	43	0,67	36	0,64	14	0,7	16	0,73	11	0,61
	1	21	0,33	20	0,36	6	0,3	6	0,27	7	0,39
MID1705	0	12	0,20	23	0,41	4	0,15	10	0,50	-	-
	1	48	0,80	33	0,59	22	0,85	10	0,50	-	-
MID3736	0	27	0,42	29	0,52	13	0,65	8	0,36	3	0,17
	1	37	0,58	27	0,48	7	0,35	14	0,64	15	0,83
MID3753	0	7	0,11	9	0,16	2	0,1	2	0,09	1	0,06
	1	57	0,89	47	0,84	18	0,9	20	0,91	17	0,94
MID193	0	31	0,50	31	0,55	6	0,25	8	0,40	-	-
	1	31	0,50	25	0,45	18	0,75	12	0,60	-	-
MID1540	0	20	0,33	25	0,50	15	0,58	11	0,55	-	-
	1	40	0,67	25	0,50	11	0,42	9	0,45	-	-

**Tabla A.8.** Frecuencias alélicas (mujeres) de las poblaciones de Corrientes ( $n=32$ ), Posadas ( $n=28$ ), Eldorado A ( $n=13$ ), Eldorado B ( $n=11$ ) y Mbyá ( $n=9$ ) .  $N_A$ =nro de alelos.



INDEL Marcador	Alelo	Corrientes		Posadas		EldoradoA		EldoradoB		Mbyá	
		$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.
MID357	0	20	0,36	8	0,36	6	0,60	7	0,50	6	0,38
	1	36	0,64	14	0,64	4	0,40	7	0,50	10	0,63
MID356	0	25	0,45	9	0,41	5	0,63	8	0,57	9	0,56
	1	31	0,55	13	0,59	3	0,38	6	0,43	7	0,44
MID3690	0	25	0,43	7	0,32	4	0,40	8	0,57	10	0,63
	1	33	0,57	15	0,68	6	0,60	6	0,43	6	0,38
MID 3719	0	12	0,20	4	0,18	0	0,00	0	0,00	6	0,38
	1	47	0,8	18	0,82	10	1,00	14	1,00	10	0,63
MID2089	0	21	0,38	6	0,27	4	0,40	3	0,21	14	0,88
	1	35	0,63	16	0,73	6	0,60	11	0,79	2	0,13
MID3730	0	24	0,41	6	0,27	1	0,13	4	0,29	7	0,44
	1	34	0,59	16	0,73	7	0,88	10	0,71	9	0,56
MID1511	0	41	0,71	12	0,55	5	0,50	11	0,79	9	0,56
	1	17	0,29	10	0,45	5	0,50	3	0,21	7	0,44
MID3754	0	22	0,39	9	0,38	3	0,25	8	0,50	–	
	1	34	0,61	15	0,63	9	0,75	8	0,50	–	
MID3756	0	25	0,43	6	0,25	10	0,83	4	0,29	–	
	1	33	0,57	18	0,75	2	0,17	10	0,71	–	
MID111	0	39	0,67	14	0,64	3	0,38	7	0,50	12	0,75
	1	19	0,33	8	0,36	5	0,63	7	0,50	4	0,25
MID1705	0	10	0,19	9	0,41	1	0,13	8	0,50	–	
	1	44	0,81	13	0,59	7	0,88	8	0,50	–	
MID3736	0	24	0,41	14	0,64	7	0,88	9	0,64	5	0,31
	1	34	0,59	8	0,36	1	0,13	5	0,36	11	0,69
MID3753	0	6	0,10	3	0,14	2	0,17	1	0,07	0	0,00
	1	52	0,90	19	0,86	10	0,83	13	0,93	16	1,00
MID193	0	26	0,46	13	0,59	4	0,33	8	0,57	–	
	1	30	0,54	9	0,41	8	0,67	6	0,43	–	
MID1540	0	26	0,46	6	0,27	6	0,43	7	0,50	–	
	1	30	0,54	16	0,73	8	0,57	7	0,50	–	

**Tabla A.9.** Frecuencias alélicas (hombres) de las poblaciones de Corrientes ( $n=60$ ), Posadas ( $n=24$ ), Eldorado A ( $n=14$ ), Eldorado B ( $n=16$ ) y Mbyá ( $n=17$ ).  $N_A$ =nro de alelos.

SNP Marcador	Alelo	Corrientes		Posadas		EldoradoA		EldoradoB	
		$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.
rs6639398	G	51	0,82	44	0,79	18	0,69	17	0,77
	A	11	0,18	12	0,21	8	0,31	5	0,23
rs5986751	T	40	0,65	26	0,48	11	0,50	9	0,41
	C	22	0,35	28	0,52	11	0,50	13	0,59
rs5964206	G	23	0,36	19	0,34	1	0,04	11	0,50
	C	41	0,64	37	0,66	23	0,96	11	0,50
rs9781645	T	40	0,67	20	0,36	6	0,38	16	0,80
	C	20	0,33	36	0,64	10	0,63	4	0,20
rs2209420	C	19	0,31	23	0,41	5	0,28	4	0,18
	A	43	0,69	33	0,59	13	0,72	18	0,82
rs1299087	G	33	0,55	37	0,66	10	0,50	10	0,45
	A	27	0,45	19	0,34	10	0,50	12	0,55
rs318173	C	9	0,14	16	0,29	10	0,42	6	0,27
	A	55	0,86	40	0,71	14	0,58	16	0,73
rs933315	G	24	0,40	29	0,54	3	0,13	10	0,45
	A	36	0,60	25	0,46	21	0,88	12	0,55
rs1991961	T	38	0,63	28	0,50	6	0,43	12	0,55
	G	22	0,37	28	0,50	8	0,57	10	0,45
rs4825889	T	38	0,59	40	0,71	12	0,60	13	0,65
	C	26	0,41	16	0,29	8	0,40	7	0,35
rs1781116	T	28	0,44	16	0,29	8	0,40	8	0,40
	C	36	0,56	40	0,71	12	0,60	12	0,60
rs1937193	T	28	0,44	17	0,30	8	0,40	8	0,40
	A	36	0,56	39	0,70	12	0,60	12	0,60
rs1781104	C	39	0,61	21	0,38	18	0,69	12	0,55
	A	25	0,39	35	0,63	8	0,31	10	0,45
rs149910	T	26	0,42	25	0,48	10	0,45	9	0,41
	G	36	0,58	27	0,52	12	0,55	13	0,59
rs652	T	22	0,34	24	0,43	5	0,25	13	0,59
	G	42	0,66	32	0,57	15	0,75	9	0,41

**Tabla A.10.** Frecuencias alélicas (mujeres) de las poblaciones de Corrientes ( $n=32$ ), Posadas ( $n=28$ ), Eldorado A ( $n=13$ ) y Eldorado B ( $n=11$ ).  $N_A$ =nro de alelos.

SNP Marcador	Alelo	Corrientes		Posadas		EldoradoA		EldoradoB	
		$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.
rs6639398	G	49	0,87	23	0,96	11	0,79	11	0,69
	A	7	0,13	1	0,04	3	0,21	5	0,31
rs5986751	T	33	0,59	12	0,50	2	0,50	6	0,38
	C	23	0,41	12	0,50	2	0,50	10	0,63
rs5964206	G	19	0,33	7	0,29	0	0,00	7	0,44
	C	39	0,67	17	0,71	10	1,00	9	0,56
rs9781645	T	28	0,54	11	0,50	0	0,00	7	0,50
	C	24	0,46	11	0,50	0	0,00	7	0,50
rs2209420	C	16	0,33	11	0,46	4	0,50	2	0,13
	A	32	0,67	13	0,54	4	0,50	14	0,88
rs1299087	G	30	0,54	12	0,50	7	0,70	10	0,83
	A	26	0,46	12	0,50	3	0,30	2	0,17
rs318173	C	8	0,14	7	0,29	2	0,20	2	0,13
	A	48	0,86	17	0,71	8	0,80	14	0,88
rs933315	G	25	0,46	9	0,38	3	0,30	7	0,50
	A	29	0,54	15	0,63	7	0,70	7	0,50
rs1991961	T	32	0,67	19	0,79	6	0,60	2	0,25
	G	16	0,33	5	0,21	4	0,40	6	0,75
rs4825889	T	36	0,62	16	0,67	6	0,75	12	0,75
	C	22	0,38	8	0,33	2	0,25	4	0,25
rs1781116	T	23	0,40	8	0,33	1	0,17	4	0,29
	C	35	0,60	16	0,67	5	0,83	10	0,71
rs1937193	T	23	0,40	7	0,32	2	0,20	4	0,25
	A	35	0,60	15	0,68	8	0,80	12	0,75
rs1781104	C	27	0,47	12	0,50	6	0,43	8	0,50
	A	31	0,53	12	0,50	8	0,57	8	0,50
rs149910	T	21	0,36	7	0,39	1	0,08	9	0,64
	G	37	0,64	11	0,61	11	0,92	5	0,36
rs652	T	12	0,21	8	0,33	0	0,00	8	0,50
	G	44	0,79	16	0,67	6	1,00	8	0,50

**Tabla A.11.** Frecuencias alélicas (hombres) de las poblaciones de Corrientes ( $n = 60$ ), Posadas ( $n = 24$ ), Eldorado A ( $n = 14$ ) y Eldorado B ( $n = 16$ ).  $N_A$ =nro de alelos.

Alu Marcador	Alelo	Corrientes		Posadas		EldoradoA		EldoradoB	
		$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.
<b>Ya5DP3</b>	0	55	0,92	46	0,82	23	0,88	22	1,00
	1	5	0,08	10	0,18	3	0,12	0	0,00
<b>Ya5DP4</b>	0	61	0,98	56	1,00	22	1,00	22	1,00
	1	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00
<b>Ya5491</b>	0	1	0,02	1	0,02	0	0,00	0	0,00
	1	63	0,98	55	0,98	24	1,00	22	1,00
<b>Ya5DP13</b>	0	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	1	62	1,00	56	1,00	20	1,00	20	1,00
<b>Yb8NBC634</b>	0	1	0,02	2	0,04	2	0,08	0	0,00
	1	63	0,98	54	0,96	24	0,92	22	1,00
<b>Yb8NBC102</b>	0	16	0,25	16	0,29	5	0,21	2	0,09
	1	48	0,75	40	0,71	19	0,79	20	0,91
<b>Ya5DP62</b>	0	16	0,26	16	0,29	2	0,13	2	0,09
	1	46	0,74	40	0,71	14	0,88	20	0,91
<b>Ya5NBC37</b>	0	50	0,78	46	0,82	15	0,68	15	0,68
	1	14	0,22	10	0,18	7	0,32	7	0,32
<b>Yb8DP49</b>	0	6	0,10	4	0,07	5	0,28	2	0,09
	1	54	0,90	52	0,93	13	0,72	20	0,91
<b>Ya5DP77</b>	0	22	0,35	18	0,32	3	0,15	7	0,32
	1	40	0,65	38	0,68	17	0,85	15	0,68

**Tabla A.12.** Frecuencias alélicas (mujeres) de las poblaciones de Corrientes ( $n=32$ ), Posadas ( $n=28$ ), Eldorado A ( $n=13$ ) y Eldorado B ( $n=11$ ).  $N_A$ =nro de aALUlelos.

Alu Marcador	Alelo	Corrientes		Posadas		EldoradoA		EldoradoB	
		$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.	$N_A$	Frec.
<b>Ya5DP3</b>	0	49	0,88	17	0,85	14	1,00	12	0,75
	1	7	0,13	3	0,15	0	0,00	4	0,25
<b>Ya5DP4</b>	0	57	0,98	24	1,00	8	1,00	16	1,00
	1	1	0,02	0	0,00	0	0,00	0	0,00
<b>Ya5491</b>	0	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	1	58	1,00	24	1,00	12	1,00	16	1,00
<b>Ya5DP13</b>	0	0	0,00	0	0,00	0	0,00	0	0,00
	1	54	1,00	24	1,00	6	1,00	14	1,00
<b>Yb8NBC634</b>	0	2	0,04	0	0,00	0	0,00	1	0,06
	1	54	0,96	24	1,00	12	1,00	15	0,94
<b>Yb8NBC102</b>	0	19	0,33	4	0,17	6	0,43	1	0,06
	1	39	0,67	20	0,83	8	0,57	15	0,94
<b>Ya5DP62</b>	0	19	0,34	4	0,17	3	0,38	1	0,07
	1	37	0,66	20	0,83	5	0,63	13	0,93
<b>Ya5NBC37</b>	0	41	0,71	17	0,71	4	0,67	13	0,81
	1	17	0,29	7	0,29	2	0,33	3	0,19
<b>Yb8DP49</b>	0	11	0,20	7	0,29	2	0,25	4	0,29
	1	43	0,80	17	0,71	6	0,75	10	0,71
<b>Ya5DP77</b>	0	7	0,13	3	0,13	1	0,17	3	0,19
	1	49	0,88	21	0,88	5	0,83	13	0,81

**Tabla A.13.** Frecuencias alélicas (hombres) de las poblaciones de Corrientes ( $n = 60$ ), Posadas ( $n = 24$ ), Eldorado A ( $n = 14$ ) y Eldorado B ( $n = 16$ ).  $N_A$ =nro de alelos.

**A.3.4. Buffer TAE 50 %  $pH$  7,2**

- 242gr Tris Base
- 57,1ml Ácido Acético Glacial
- 100ml 0,5M EDTA stock
- Agregar el Tris Base y el stock de EDTA a 500ml de  $H_2O$  desionizada. Agregar el ácido acético alacial y llevar a volumen de 1000ml con  $H_2O$  desionizada.

**A.3.5. Buffer de Digestión**

- 100mM  $NaCl$
- 50mM TRIS –  $HCl$
- 1 % SDS
- 50 mM EDTS  $pH$ 8

**A.3.6. Acrilamida 40 %**

- 2gr Bisacrilamida
- 38gr Acrilamida

**A.3.7. Buffer TBE 10X  $pH$  8,3**

- 107,8gr TRIS BASE
- 7,44gr EDTA
- 55gr Ácido Bórico
- $H_2O$  hasta completar 1000ml

**A.3.8. Instagel 8 %**

- 20ml Acrilamida 40 %
- 5ml TBE 10X
- 75ml  $H_2O$  miliQ



# Bibliografía

- [1] Avena S., Goicoechea A., Rey J., Dugoujon J., Dejean C., Carnese F. (2006). Gene mixture in a population sample from Buenos Aires City. *Medicina (Buenos Aires)* 66(2): 113-118.
- [2] Martínez Sarasola, C. (1992). *Nuestros Paisanos: Los Indios*. Buenos Aires: Emecé 1992
- [3] Corach D., Lao O., Bobillo C., van Der Gaag K., Zuniga S., et al. (2010). Inferring continental ancestry of argentineans from Autosomal, Y-chromosomal and mitochondrial DNA. *Ann Hum Genet* 74: 6576.
- [4] Carnese F., Avena S., Parol M., Postillone M., Dejean C. (2011). Gene admixture estimation through genetic markers and demographic data in a sample from Buenos Aires Metropolitan Area. In: Gibbon S, Ventura Santos R, Sans M, eds. *Racial Identities, Genetic Ancestry and Health in South America: Brazil, Argentina, Uruguay and Colombia*. New York: Palgrave Macmillan Academic Publishers.
- [5] Sánchez-Albornoz, N. (1977). *La población de América Latina. Desde los tiempos precolombinos al año 2000*. Madrid: Alianza Editorial.
- [6] Sáez Capel, J. (2001). *Los migrantes y la discriminación en Argentina*.
- [7] Instituto Nacional de Estadística y Censos. República Argentina. <https://www.indec.gov.ar/>
- [8] Avena, S. (2016). Cambios en la composición de la población de la RMBA. <http://www.academia.edu/>.
- [9] [https://es.wikipedia.org/wiki/Provincia\\_de\\_Misiones](https://es.wikipedia.org/wiki/Provincia_de_Misiones).
- [10] <http://www.misionesvive.com.ar/historia-de-la-provincia-de-misiones/>
- [11] Martínez Sarasola, C. (2005). *Nuestros paisanos los indios*. Buenos Aires: Emecé.
- [12] Heguy, S. (2012). *La iglesia y los guaraníes*. In: *Misiones jesuitas y guaraníes: una experiencia única*. 1st Edition, 1st reprint. Golden Company, Bs As.
- [13] Cebolla Badie, M., Acosta, M., Acosta, J. (2016). *Pueblos indígenas en la Argentina*. Capítulo 8 1a ed. Ciudad Autónoma de Buenos Aires: Ministerio de Educación y Deportes.
- [14] Altuna, M., Modesti, N. and Demarchi, D. (2006). Y-Chromosomal Evidence for a Founder Effect in Mbyá-Guaraní Amerindians from Northeast Argentina. *Human Biology*, 78(5), pp.635-640.
- [15] Sala, A., Argüelles, C., Marino, M., Bobillo, C., Fenocchio, A. and Corach, D. (2010). Genetic Analysis of Six Communities of Mbyá-Guaraní Inhabiting Northeastern Argentina by Means of Nuclear and Mitochondrial Polymorphic Markers. *Human Biology*, 82(4), pp.433-456.



## BIBLIOGRAFÍA

---

- [16] Gallero, C., Elena M. Krautstoff, E. (2010) Proceso de poblamiento y migraciones en la Provincia de Misiones, Argentina (1881-1970). *Ava Revista de Antropología*. Universidad Nacional de Misiones. Facultad de Humanidades y Ciencias Sociales. Secretaría de Investigación. Programa de Posgrado en Antropología Social. versión On-line ISSN 1851-1694.
- [17] Maeder, E. (2004). *Misiones, Historia de la Tierra Prometida*. Buenos Aires: Eudeba.
- [18] Mantilla, M. (1979). Memoria presentada a la Honorable Cámara Legislativa de la Provincia de Corrientes.
- [19] Gobierno de la Provincia de Misiones (1961). *Antecedentes y estudios regionales*. Buenos Aires, Talleres Coop. Poligráfica Editora Mariano Moreno.
- [20] Bolsi, A. 1981. La influencia de Brasil en el poblamiento de Misiones. En: *La Geografía y la Historia en la Identidad Nacional*. Tomo 2. Buenos Aires: Oikos.
- [21] Fogeler, MR. (2007). *Etnografía y red de parentesco de los colonos escandinavos en las Sierras Centrales de Misiones*. Tesis de Maestría, Mimeo. Posadas: Programa de Posgrado de Antropología Social-UNaM.
- [22] Micolis, M. (1973). *Une Communauté Allemande en Argentine: Eldorado (Problèmes d'intégration socio-culturelle)*. Quebec: Centre International de recherches sur le bilinguisme.
- [23] Gallero, C. (2008). *Inmigración alemana-brasileña en Misiones. Colonización e Identidad en la Colonia Puerto Rico*. Tesis de Doctorado, Mimeo. Mendoza: Facultad de Filosofía y Letras-Universidad Nacional de Cuyo.
- [24] [https://es.wikipedia.org/wiki/Provincia\\_de\\_Corrientes](https://es.wikipedia.org/wiki/Provincia_de_Corrientes)
- [25] Vara, A. (1985) *Todo es historia: Corrientes en el mundo guaraní*. Talleres gráficos de Alemann SRL, Bs As.
- [26] Ubicación de las misiones jesuíticas en Argentina. <https://historiaybiografias.com/jesuitas4/>
- [27] Salinas, M.,L. (2008). Fuentes para el estudio del trabajo indígena. El caso del Nordeste argentino a mediados del siglo XVII. *Gazeta de Antropología*, 24 (2), artículo 41. <http://hdl.handle.net/10481/6969>.
- [28] Cavalli-Sforza L., Menozzi P., Piazza A. (1996). *The history and geography of human genes*. Princeton University Press, Princeton, N. Jersey.
- [29] Cavalli-Sforza L., Bodmer W. (1981). *Genética de las Poblaciones Humanas*. Ed. Omega. Barcelona.
- [30] Bonné-Tamir B. 1966. Genes and phenotypes in the Samaritan isolate. *Am. J. Phys. Anthropol.* 24: 1-19.
- [31] Mourant A.E., Kopec A.C., Domaniewska-Sobczak K. 1978. *The genetics of the Jews*. Ed. Clarendon Press, Oxford, Inglaterra.
- [32] Carmelli D., Cavalli-Sforza L.L. 1979. The genetic origin of the Jews: a multivariate approach. *Hum. Biol.* 51: 41-61.
- [33] Ayala F.J. 1980. *Evolución molecular*. Editor: F.J. Ayala. Ed. Omega.

- [34] Valls A. (1985). Introducción a la Antropología. Fundamentos de la evolución y la variabilidad biológica del Hombre. Ed. Labor Universitaria, Barcelona.
- [35] Hawks J., Hunley K., Lee S.-H., Wolpoff M. 2000. Population Bottlenecks and Pleistocene Human Evolution. *Mol. Biol. Evol.* 17, 1: 2-22.
- [36] Kimura M. (1985) The Neutralis theory of molecular evolution. Cambriddge university Press, Cambridge.
- [37] Lewin B. (2001). Genes VII.Ed. Oxford University Press. Oxford, Inglaterra.
- [38] Lahn B., Page D. (1999). Four Evolutionary Strata on the Human X Chromosome. *Science* 286: 964-967.
- [39] Szibor R. (2007). X-chromosomal markers: Past, present and future. *Forensic Sci. Int.-Genet.* 1: 93-99.
- [40] Szibor R., Krawczak M., Hering S., Edelmann J., Kuhlisch E., Krause D. (2003). Use of X-linked markers for forensic purposes. *Int. J. Legal Med.* 117(2):67-74.
- [41] Lewin B. (1998) Genes VI. Ed. Oxford University Press. Oxford, Inglaterra.
- [42] <https://es.wikipedia.org/wiki/CromosomaX>
- [43] Luque-Cabrera J., Herráez Sánchez A. (2002) Biología Molecular e Ingeniería Genética.Ed. Elsevier Science. Madrid, España.
- [44] Mills R., Luttig C., Larkins C., Beauchamp A., Tsui C., Pittard W., Devine S. (2006). An initial map of insertion and deletion (INDEL) variation in the human genome. *Genome Res.* 16(9): 1182-90.
- [45] Weber J., David D., Heil J., Fan Y., Zhao C., Marth G. (2002). Human Diallelic Insertion/Deletion Polymorphisms. *Am. J. Hum. Genet.* 71:854862.
- [46] Callinan, P., Hedges, D., Salem, A., Xing, J., Walker, J., Garber, R., Watkins, W., Bamshad, M., Jorde, L. and Batzer, M. (2003). Comprehensive analysis of Alu-associated diversity on the human sex chromosomes. *Gene* 317, 103-110.
- [47] Batzer, M. and Deininger, P. (1991). A human-specific subfamily of Alu sequences. *Genomics* 9, 481-487.
- [48] Batzer, M., Stoneking, M., Alegria-Hartman, M., Bazan, H., Kass, D., Shaikh, T., Novick, G., Ioannou, P., Scheer, W., and Herrera, R. (1994). African origin of human-specific polymorphic Alu insertions. *Proceedings Of The National Academy Of Sciences* 91, 12288-12292.
- [49] Albeza M., Picornell A., Acreche N., Tomas C., Castro J., Ramon M. (2002). Genetic variability at 14 STR loci in the Puna population of north western Argentina. *Int. J. Legal Med.* 116(3): 126-132.
- [50] Bailliet G., Castilla E., Adams J., Orioli I., Martínez-Marignac V., Richard S., Bianchi N. (2001). Correlation between molecular and conventional genealogies in Aicuña: a rural population from Northwestern Argentina. *Hum. Hered.* 5 (3):150-159.

- [51] Dipierri J., Alfaro E., Martínez-Marignac V., Bailliet G., Bravi C., Cejas S., Bianchi N. (1998). Paternal directional mating in two Amerindian subpopulations located at different altitudes in northwestern Argentina. *Hum Biol.* 1998 Dec;70(6):1001-1010.
- [52] Sala A., Marino M., Bobillo M., Corach D. (2006). Evaluación de la correlación entre atributos genéticos y apellidos: características de STRs autosómicos en individuos con apellido mapuche y europeo. *Rev. Arg. Antrop. Biol.* 8(1): 9-21.
- [53] García A., Demarchi D. (2006). Linajes parentales amerindios en poblaciones del norte de Córdoba. *Rev. Arg. Antrop. Biol.* 8(1): 57-71.
- [54] Bobillo C., Marino M., Sala A., Corach D. (2006). Características genético-poblacionales de siete microsatélites del cromosoma X (X-STRs) en la población argentina. *BAG, J. basic appl. genet.* XVII (Supl.II):179.
- [55] Catanesi C., Martina P., Giovambattista G., Zukas P., Vidal Rioja L. (2007). Geographic structure in Gran Chaco Amerindians based five X-STRs. *Hum. Biol.* 79 (4): 463-474.
- [56] Bobillo C. Sala A., Gusmão L., Corach D. (2011). Genetic analysis of 10 X-STRs in Argentinian population. *Forensic Sci Int Genet.* 5(1): 14-16.
- [57] Glesmann, L., Martina, P. and Catanesi, C. (2013). Genetic Variation of X-STRs in the Wichi Population from Chaco Province, Argentina. *Human Biology*, 85(5), pp.687-697.
- [58] Gemmell N., Akiyama S. (1996). An efficient method for the extraction of DNA from vertebrate tissues. *Trends in Genetics* 12(9): 338.
- [59] Mullis K. (1990). Reacción en cadena de la polimeraza. *Investigación y Ciencia*, 30-37
- [60] Erlichh H., Gelfand D., Sninsky J. (1991). Recent advances in the Polymerase Chain Reaction. *Science* 252: 1643-1650.
- [61] Gusmão, L., P. Sánchez-Diz, C. Alves, et al. (2009). A GEP-ISFG collaborative study on the optimization of an X-STR decaplex: data on 15 Iberian and Latin American populations. *Int. J. Legal Med.* 123(3): 227-234.
- [62] Pereira, R., Pereira, V., Gomes, I., Tomas, C., Morling, N., Amorim, A., Prata, M., Carracedo, Á. and Gusmão, L. (2011). A method for the analysis of 32 X chromosome insertion deletion polymorphisms in a single PCR. *International Journal of Legal Medicine*, 126(1), pp.97-105.
- [63] Freitas N., Resque R., Ribeiro-Rodrigues E., Guerreiro J., Santos N., Ribeiro-dos-Santos A, Santos S. (2010). X-linked insertion/deletion polymorphisms: forensic applications of a 33-markers panel. *Int. J. Legal Med.* 124: 589-593.
- [64] Córdoba L., García J., Hoyos L., et al. (2012). Composición genética de una población del suroccidente de Colombia. *Revista Colombiana de Antropología* 48 (1): 21-4
- [65] Hartl D.L., Clark A.G. (1997). Principles of population genetics. 3rd. edition, Sinauer Associates Inc. Publishers 542 pp. Capítulo 12
- [66] Hedrick P.W. (2000). Genetics of populations. 2nd. Edition, Jones and Bartlett Publishers 551 pp. Capítulo 12.
- [67] Strickberger M. (1976) Genética, Ed. Omega, Barcelona.

- [68] Nei M. (1987). *Molecular Evolutionary Genetics*. Columbia University Press, N. York.
- [69] <https://es.libreoffice.org/>
- [70] Li C. (1976). *First course in population genetics*. Boxwood, Pacific Grove, CA.
- [71] R Development Core Team (2008). *R: A language and environment for statistical computing*. R Foundation for Statistical Computing, Vienna, Austria. ISBN 3-900051-07-0, URL <http://www.R-project.org>.
- [72] Schneider S., Roessli D., Excoffier L. (2000). *Arlequin ver. 2.0: a software for population genetics data analysis*. Genetics and Biometry Laboratory, Univ. of Ginebra, Suiza.
- [73] Excoffier L., Lischer H. (2010). *Arlequin suite ver 3.5: a new series of programs to perform population genetics analyses under Linux and Windows*. *Molecular Ecology Resources*, Vol. 10, Issue 3: 564-567.
- [74] National Center for Biotechnology Information (NCBI)[Internet]. Bethesda (MD): National Library of Medicine (US), National Center for Biotechnology Information; [1988] [cited 2017 Apr 06]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
- [75] Steve Rozen and Helen J. Skaletsky (2000) *Primer3 on the WWW for general users and for biologist programmers*. In: Krawetz S, Misener S (eds) *Bioinformatics Methods and Protocols: Methods in Molecular Biology*. Humana Press, Totowa, NJ, pp 365-386
- [76] Bolstein D., White M., Skolnick M., Davis R. (1980). Construction of a genetic linkage map in man using restriction fragment polymorphism. *Am. J. Hum. Genet.* 32: 314-331.
- [77] Szibor, R., Hering, S., and Edelmann, J. (2006). A new web site compiling forensic chromosome x research is now online. *Int J Legal Med* 4, 252-254
- [78] Athanasiadis, G., Esteban, E., Via, M., Dugoujon, J., Moschonas, N., Chaabani, H. and Moral, P. (2007). The X chromosome Alu insertions as a tool for human population genetics: data from European and African human groups. *European Journal of Human Genetics*, 15(5), pp.578-583.
- [79] Gayà-vidal, M., Dugoujon, J., Esteban, E., Athanasiadis, G., Rodríguez, A., Villena, M., et al. (2009). Autosomal and x chromosome alu insertions in bolivian aymaras and quechuas: Two languages and one genetic pool. *American Journal of Human Biology*. doi:10.1002/ajhb.20967
- [80] Hartl D., Clark A. (2007). *Principles of Population Genetics*. Sinauer Associates, Inc. Publishers. Sunderland, Massachusetts.
- [81] Paz N., Schlatter A., Letiz G., Ferrer M. (2003) *Caracterización molecular de poblaciones locales de maíz*. Publicación de INTA-Pergamino (Buenos Aires, Argentina) *Revista de Investigaciones Agropecuarias*.
- [82] Hudson R. (1990). Gene genealogies and the coalescent process, pp1-44 en *Oxford Surveys in Evolutionary Biology*, editado por Futuyama y Antonovics. Oxford University Press, Nueva York, USA.
- [83] Reynolds, J.; Weir, B. S.; Cockerham, C. C. (1983). Estimation of the coancestry coefficient: Basis for a short-term genetic distance. *Genetics* 105 (3): 767-779.

- [84] Goodman S. (1997). Rst Calc: a collection of computer programs for calculating estimates of genetic differentiation from microsatellite data and determining their significance. *Molecular Ecology* 6: 881-885.
- [85] Shriver M., Jin L., Boerwinkle E., Deka R., Ferrel R., Chakraborty R. (1995). A Novel Measure of Genetic Distance for Highly Polymorphic Tandem Repeat Loci. *Mol. Biol. Evol.* 12 (5): 914-920.
- [86] Pritchard J., Stephens M., Donnelly P. (2000). Inference of population structure using multilocus genotype data. *Genetics* 155:945-959.
- [87] Hubisz, M., Falush, D., Stephens, M., and Pritchard, J. (2009). Inferring weak population structure with the assistance of sample group information. *Mol Ecol Resour.* 9(5):1322-1332
- [88] Hammer,  $\phi$ ., Harper, D., Ryan, P. (2001). PAST: Paleontological statistics software package for education and data analysis. *Palaeontologia Electronica* 4(1): 9pp.
- [89] Earl, D., vonHoldt, B. (2012) STRUCTURE HARVESTER: a website and program for visualizing STRUCTURE output and implementing the Evanno method. *Conservation Genetics Resources* vol. 4 (2) pp. 359-361
- [90] Barúa G., y Rodríguez Mir J. (2009). Introducción: el área cultural del Gran Chaco. *Revista Española de Antropología Americana* 39(2):139-149.
- [91] Junta de Estudios Históricos del Municipio de Eldorado. (2015). *Historias de Eldorado Volumen 2*.
- [92] Junta de Estudios Históricos del Municipio de Eldorado. (2016). *Historias de Eldorado Volumen 3*.
- [93] Zago, M., Silva, Jr., W., Tavella, M., Santos, S., Guerreiro, J. and Figueiredo, M. (1996). Interpopulational and Intrapopulational Genetic Diversity of Amerindians as Revealed by Six Variable Number of Tandem Repeats. *Human Heredity*, 46(5), pp.274-289.
- [94] Bortolini, M., Salzano, F., Bau, C., Layrisse, Z., Petzl-Erler, M., Tsuneto, L., Hill, K., Hurtado, A., Castro-de-Guerra, D., Bedoya, G. and Ruiz-Linares, A. (2002). Y-chromosome biallelic polymorphisms and Native American population structure. *Annals of Human Genetics*, 66(4), pp.255-259.
- [95] Battilana, J., Fagundes, N., Heller, A., Goldani, A., Freitas, L., Tarazona-Santos, E., Munkhbat, B., Munkhtuvshin, N., Krylov, M., Benevolenskaia, L., Arnett, F., Batzer, M., Deininger, P., Salzano, F. and Bonatto, S. (2006). Alu insertion polymorphisms in Native Americans and related Asian populations. *Annals of Human Biology*, 33(2), pp.142-160.
- [96] Villanea, F., Safi, K. and Busch, J. (2015). A General Model of Negative Frequency Dependent Selection Explains Global Patterns of Human ABO Polymorphism. *PLOS ONE*, 10(5), p.e0125003.
- [97] Catanesi C.I., Glesmann L.A. (2015). Genetic drift among Native people from South American Gran Chaco region affects interleukin 1 receptor antagonist variation. En: *Natural Selection and Genetic Drift*. Editor: Joshua Richardson. Editorial: Nova Publishers, pp. 101-118. ISBN 978-163-48-4332-4
- [98] Magrassi G. (1989). *Los aborígenes de la Argentina : ensayo socio-histórico-cultural*. Bs As : Galerna-Búsqueda de Ayllú, [s.f.]. 124 pp.

- 
- [99] Morales, J. Dipierri, J., Alfaro, E., Bejarano, I.(2000). Distribution of the abo system in the argentine northwest: miscegenation and genetic diversity *Interciencia*, vol. 25, núm. 9, pp. 432-435
- [100] Piñeiro Aguiar, E. (2013) La selva de los mbyá guaraníes: entre las reducciones y la poscolonialidad. *AFJC 27 Huesca 2013* ISSN 0213-1404.
- [101] Cebolla Badie, M., Acosta, M., Acosta, J. (2016). Pueblos indígenas en la Argentina, capítulo 8. Mbya-guaraní. *Yma roiko porã ve antes vivíamos muy bien*. 1era ed. Ciudad Autónoma de Buenos Aires: Ministerio de Educación y Deportes.
- [102] Avena, S., Via, M., Ziv, E., Pérez-Stable, E., Gignoux, C., Dejean, C., Huntsman, S., Torres-Mejía, G., Dutil, J., Matta, J., Beckman, K., Burchard, E., Parolin, M., Goicoechea, A., Acreche, N., Boquet, M., Ríos Part, M., Fernández, V., Rey, J., Stern, M., Carneese, R. and Fejerman, L. (2012). Heterogeneity in Genetic Admixture across Different Regions of Argentina. *PLoS ONE*, 7(4), p.e34695.
- [103] Demarchi, D. (2009). Microsatelites, distancias genéticas y estrucutra de poblaciones nativas sudamericanas. *Revista Argentina de antropología biológica*. 11(1):73-88.
- [104] Catelli, M., Álvarez-Iglesias, V., Gómez-Carballa, A., Mosquera-Miguel, A., Romanini, C., Borosky, A., Amigo, J., Carracedo, Á., Vullo, C. and Salas, A. (2011). The impact of modern migrations on present-day multi-ethnic Argentina as recorded on the mitochondrial DNA genome. *BMC Genetics*, 12(1), p.77.
- [105] Russo, M. G., Di Fabio Rocca, F., Doldán P., Cardozo, D. G., Dejean, C. B., Seldes, V y Avena, S. A. (2016). Evaluación del número mínimo de marcadores para estimar ancestría individual en una muestra de la población argentina. *Revista del Museo de Antropología* 9 (1): 49-56, 2016 ISSN 1852-060X (impreso) ISSN 1852-4826 (electrónico).
- [106] Hohl, DM., Bezus, B., Ratowiecki, J., Catanesi, C.I. (2018) Genetic and phenotypic variability of iris color in Buenos Aires population. *Genet Mol Biol*.